اکائی VII

جینیٹکس اور ارتقا

مینڈل اور ان کے بعد کے لوگوں کی تحقیق نے ہمیں وراثت کے نظریئے سے آگاہ کیا۔ تاہم ان فیکٹرز کی ہیئت جو فینوٹائپ کا تعین کرتے ہیں بہت واضح نہیں تھی۔ چونکہ یہ توریث کی جینی بنیاد کا اظہار کرتے ہیں، اس لیے جنیٹک مادے کی ساخت اور جینو ٹائپ اور فینو ٹائپ کے تبادلے کی ساختی بنیاد حیاتیات میں اگلی صدی کے لیے توجہ کا مرکز بن گئی۔ واٹسن، کریک، نائیر نبرگ، کھورانہ، کونبرگ (باپ اور بیٹے)، بینزز، مونو اور بریز وغیرہ کی اہم تحقیقات کی مالیکیولر بایولوجی کے ارتقا میں بڑی اہمیت ہے۔ اسی کے متوازی ایک اور مسئلہ یعنی ارتقا کے میکنزم کو بھی حل کیا جا رہا تھا۔ مولیکیولر جنیٹکس ،ساختی حیاتیات (Structural Biology) اور بایو انفارمیٹکس سے آگاہی نے ارتقا کے سالماتی انحصار کے بارے میں ہماری معلومات میں بیش بہا اضافہ کیا ہے۔ ہم اس اکائی میں ڈی این اے کی ساخت اور اس کے کام کے بارے میں اور ارتقا کی کہانی اور نظریئے کے بارے میں بحث کریں گے، اس کی جانچ کریں گے اور اس کو سمجھیں گے۔

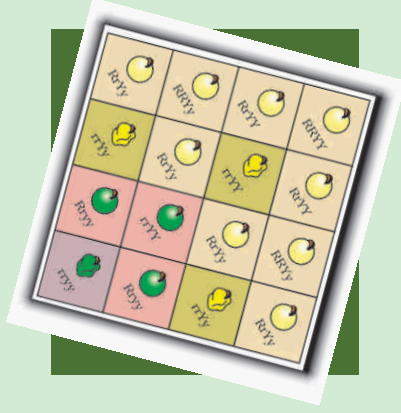
جیمس ڈیوی واٹسن 6/اپریل 1928ء میں شکاگو میں پیدا ہوئے۔ 1947ء میں انھوں نے حیوانیات میں بی ایس سی ڈگری حاصل کی۔ ان سالوں میں پرندوں کے مشاہدے میں ان کی بے پناہ دلچسپی نے ان کو جنیٹکس کے بارے میں مزید علم حاصل کرنے کے لیے اکسایا۔ ان کے لیے یہ اس وقت ممکن ہوا جب انڈیانا یونیورسٹی، بلومینگٹنٹ نے حیوانیات میں گریجویٹ تعلیم حاصل کرنے کے لیے انھیں فیلوشپ دیا۔ وہاں سے انھوں نے 1950ء میں پی ایچ ڈی کی ڈگری حاصل کی۔

ان کی تحقیق کا موضوع تھا بیکٹیریو فاژ کی افزائش میں ہارڈ ایکس ریز کا اثر—ایک مطالعہ۔ ان کی ملاقات کریک سے ہوئی اور یہ معلوم ہوا کہ وہ بھی ڈی این اے کی ساخت معلوم کرنے میں اتنی ہی دلچسپی رکھتے ہیں۔ ان کی پہلی سنجیدہ کوشش ناکام رہی۔ دوسری کوشش کی بنیاد مزید تجرباتی ثبوتوں اور نیوکلیک ایسڈ کی ساخت کے بارے میں بہتر جانکاری تھی لہٰذا مارچ 1953 کی ابتدا میں انھوں نے کامپلیمنٹری ڈبل ہیلیکل ساخت کی تجویز پیش کی۔

جیمس واٹسن
فرانس کریک

فرانس ہیری کامپٹن کریک 8/جون 1916ء کو نارتھ ایمپٹن، انگلینڈ میں پیدا ہوئے۔ انھوں نے یونیورسٹی کالج، لندن میں طبیعات کا علم حاصل کیا اور 1937 میں بی ایس سی ڈگری حاصل کی۔ ''ایکس رے ڈیفریکشن: پالی پیڈائیڈ اور پروٹینز'' کے موضوع پر 1954ء میں اپنی پی ایچ ڈی مکمل کی۔

کریک کی زندگی پر ان کے دوست جے۔ ڈی۔ واٹس کا بڑا جو اس وقت 23 برس کے تھے جس کا نتیجہ 1953ء میں ڈی این اے کی ڈبل ہلیکل ساخت اور اس کے ریپلیکشن کی سکیم کی تجویز کی شکل میں ظاہر ہوا۔

کریک کو 1959ء میں ایف آر ایس سے نوازا گیا۔ 1959 میں مساچوسیٹس جنرل اسپتال کا جان کولینس دارین پرائز؛ 1960 میں لاسکر ایوارڈ؛ 1962 میں ریسرچ کارپوریشن پرائز اور ان میں سب سے زیادہ ممتاز 1962 میں نوبل پرائز واٹسن اور کریک کے اعزازات میں شامل ہیں۔

باب 5

توریث اور مغائرت کے اصول
(Principles of Inheritance and Variation)

کبھی آپ نے غور کیا ہے کہ ایک ہاتھی ہمیشہ ایک ہاتھی کے بچے کو ہی کیوں پیدا کرتا ہے کسی اور جانور کو کیوں نہیں؟ یا آم کا بیج بونے پر صرف آم ہی کا پودا کیوں اگتا ہے کوئی اور پودا کیوں نہیں اگتا؟

چلیے مان لیا کہ قدرت میں ایسا ہوتا ہے مگر کیا بچے اپنے والدین کی ہوبہو تصویر ہوتے ہیں؟ یا ان میں کچھ خصوصیات مختلف ہوتی ہیں؟ کیا یہ حیران کن بات نہیں ہے کہ بھائی بہن آپس میں کتنے ملتے ہیں؟ یا کبھی کبھی بہت مختلف نظر آتے ہیں؟

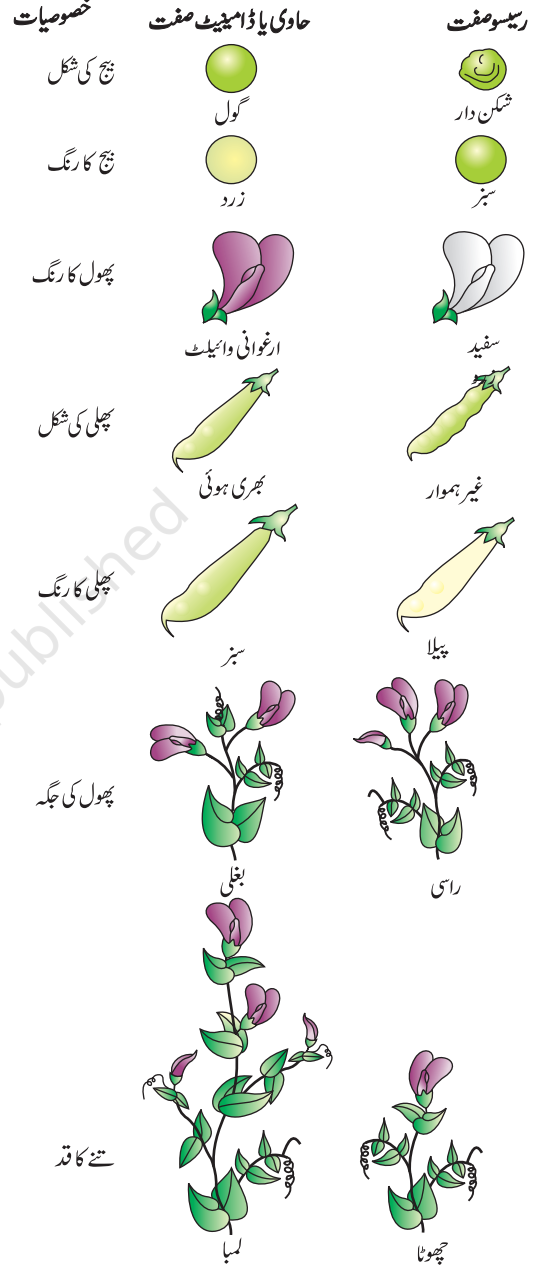
اسی طرح کے اور اس سے ملتے جلتے سوالات کا سائنٹفک تجزیہ، حیاتیات کی اس شاخ میں کیا جاتا ہے جسے ہم جینیٹکس کہتے ہیں۔ یہ باب میں والدین سے ان کے بچوں میں منتقل توریث اور خصوصیات کی مغائرت کے بارے میں بحث کی گئی ہے، یہی توریث کی بنیاد ہے۔ اولادیں اپنے والدین سے کتنی مختلف ہوتی ہیں؟ اسی کو مغائرت (Variation) کہتے ہیں۔

انسانوں کے علم میں یہ اصول کہ 'مغائرت کا راز جنسی تولید میں مضمر ہے' تقریباً آٹھ سے دس ہزار سال قبل مسیح سے تھا۔ انسانوں نے جنگلی پودوں اور جانوروں میں قدرتی طور پر پائی جانے والی مغائرتوں کا بھرپور استعمال نئی نوع اور قسموں کی نسلی افزائش کے لیے کیا اور ایسے پودے منتخب کیے جن میں پسندیدہ خصوصیات موجود تھیں۔ مثلاً جنگلی گائے سے مصنوعی انتخاب کے ذریعے بڑی اہم ہندوستانی قسم تیار کی گئیں مثلاً پنجاب کی ساہیوال گائے۔ لیکن ہمیں تسلیم

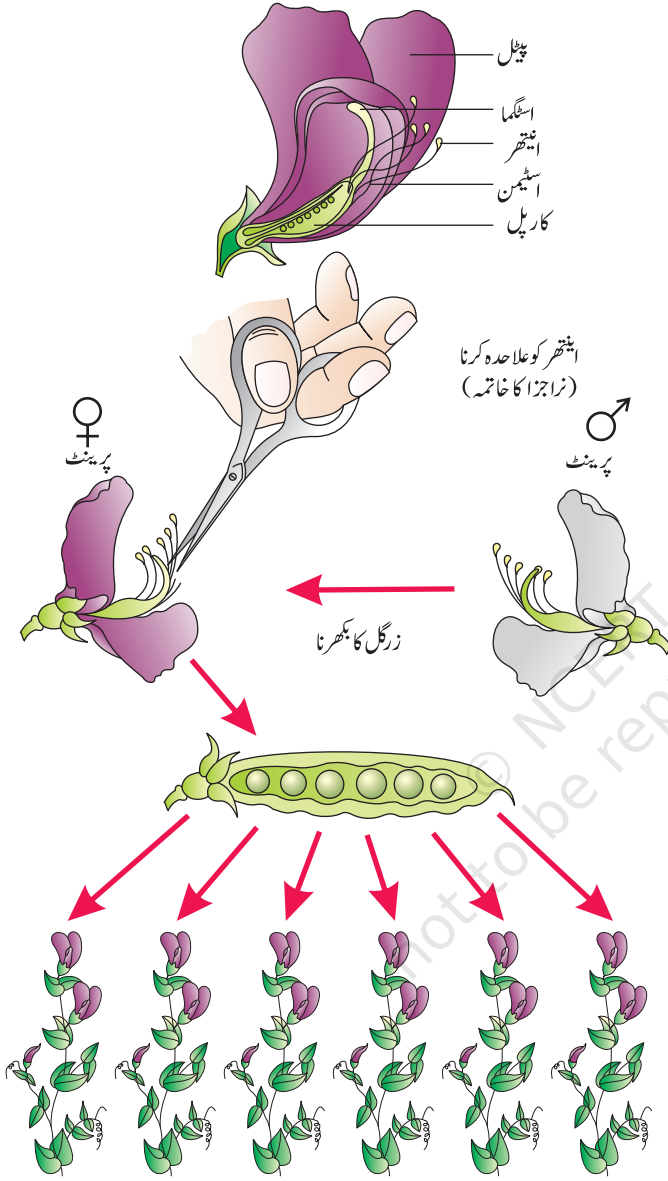
کرنا پڑیگا کہ اگرچہ ہمارے اجداد کوخصوصیات کی توریث اور مغائرتوں کے بارے میں علم تھا مگر ان کی سائنٹفک بنیاد کے بارے میں ان کی معلومات بہت محدود تھیں۔

5.1 مینڈل کے اصولِ توریث (Mendel's Laws of Inheritance)

انیسویں صدی کے وسط میں توریث کے بارے میں ہماری معلومات میں بہت اضافہ ہوا۔گریگور مینڈل نے مٹر کے پودے پر سات سال(1856-1863) تک جفت سازی کے تجربات(Hybridisation experiments) کیے اور جانداروں میں قانونِ وراثت کا نظریہ پیش کیا۔ مینڈل کے توریثی نمونوں کے بارے میں کیے گئے تجربات میں یہ پہلا موقع تھا جب حیاتیات کے موضوعات پر اعداد وشمار (Statistical) اور ریاضیاتی منطق استعمال کی گئی ہو۔اس کے تجربات میں نمونوں کا شمار بہت زیادہ تھا، جس کی وجہ سے جمع کیے گئے اعداد وشمار بہت معتبر مانے گئے۔ اس کے علاوہ اس کے پودوں کی لگاتار نسلوں پر کیے گئے تجزیات کی بنا پر اخذ کیے گئے نتائج کی تصدیق ثابت کرتی ہے کہ مینڈل کے نتائج عام اصولوں(General rules) کی طرف اشارہ کرتے ہیں۔مینڈل نے گارڈن مٹر کے پودے کی ان خصوصیات پر تحقیقی تجربے کیے جو دو مخالف صفتوں کا اظہار کرتے ہیں مثلاً لمبے یا چھوٹے پودے، زرد یا سبز بیج۔ پودے کی یہی مخالف صفات مینڈل کے قانونِ وراثت کی بنیاد بن گئیں جن پر بعد کے سائنسدانوں نے وسیع قدرتی مشاہدے اور ان میں موجود پیچیدگیوں کی مزید وضاحت کی۔

کئی ٹرو بریڈنگ لائنز کا استعمال کرتے ہوئے مینڈل نے مصنوعی پالینیشن/کراس پالینیشن کے تجربے کیے۔ٹروبریڈنگ لائن وہ ہوتی ہے جو متعدد بار مسلسل سیلف پولینٹ کی جائے، اور جن میں مستحکم صفت کی توریث کئی نسلوں تک برقرار رہتی ہے۔مینڈل نے 14 ٹرو-بریڈنگ مٹر کے پودوں کا انتخاب کیا متضاد صفات والے ایک کیریکٹر کے علاوہ تمام خصوصیات میں یکساں تھے اور جوڑے (Pairs) میں تھے۔متضاد صفات کا انتخاب کیا گیا تھا ان میں کچھ ہموار اور ناہموار بیج، زرد اور سبز بیج، سپاٹ اور بھری ہوئی پھلیاں، سبز اور پیلے بیج اور لمبے اور چھوٹے قد کے پودے تھے (جدول 5.1، شکل 5.1)۔

شکل 5.1 مینڈل کے زیر مطالعہ مٹر کے پودے میں مخالف صفتوں کے سات جوڑے

جدول 5.1 منڈل کے ذریعہ مطالعہ شدہ متضاد صفات

نمبر شمار	خصوصیات	متضاد صفات
1۔	تنے کا قد	لمبا / پست
2۔	پھول کا رنگ	ارغوانی / سفید
3۔	پھول کی جگہ	بغلی/راسی
4۔	پھول کی شکل	بھرے /غیر ہموار
5۔	پھل کا رنگ	سبز / زرد
6۔	بیج کی شکل	گول / غیر ہموار
7۔	بیج کا رنگ	زرد / سبز

شکل 5.2 مٹر میں کراس کے مختلف اقدام

5.2 ایک واحد جین کی توریث

(Inheritance of One Gene)

اب ہم اس ہائبرڈائی زیشن تجربے کی مثال لیتے ہیں جس میں مینڈل نے ایک جین کی توریث کے مطالعہ کے لیے طویل اور پست قامت مٹر کے پودے کو کراس کیا (شکل 5.2)۔ اس نے اس کراس کے ذریعے پیدا ہوئے بیجوں کو جمع کیا اور پہلے ہائبرڈ نسل پیدا کی۔ یہ نسل فیلیل 1 یا F_1 نسل کہلاتی ہے۔ مینڈل نے دیکھا کہ اپنے ایک پرکھے کی طرح F_1 نسل کے تمام پودے طویل قامت تھے اور کوئی بھی پودا پست قامت نہیں تھا (شکل 5.3)۔ اس نے ایسی ہی صفات والے دیگر جوڑوں کے ساتھ بھی اسی طرح کا مشاہدہ کیا۔ اس نے دیکھا کہ

F_1 نسل کے پودے ہمیشہ پہلی نسل کے دو میں سے کسی ایک ہی پودے جیسے ہوتے ہیں اور دوسری متضاد صفت ان میں نہیں نظر آتی۔

مینڈل نے اب ان طویل قامت F_1 نسل کے پودوں کو آپس میں (Hybridize) کیا اور اسے یہ دیکھ کر حیرت ہوئی کہ F_2 نسل کے کچھ پودے پست قامت تھے؛ یہ صفت F_1 نسل کے پودوں میں نہیں پائی جاتی تھی جس کا اظہار اب ہوا۔ F_2 نسل کے 1/4 پودے پست قامت اور 3/4 طویل قامت تھے۔ طویل اور پست قامت پودے اپنے پرکھوں کے مشابہہ تھے یعنی یا تو وہ طویل تھے یا پست، درمیانی قامت کا پودا نہیں تھا (شکل 5.3)۔

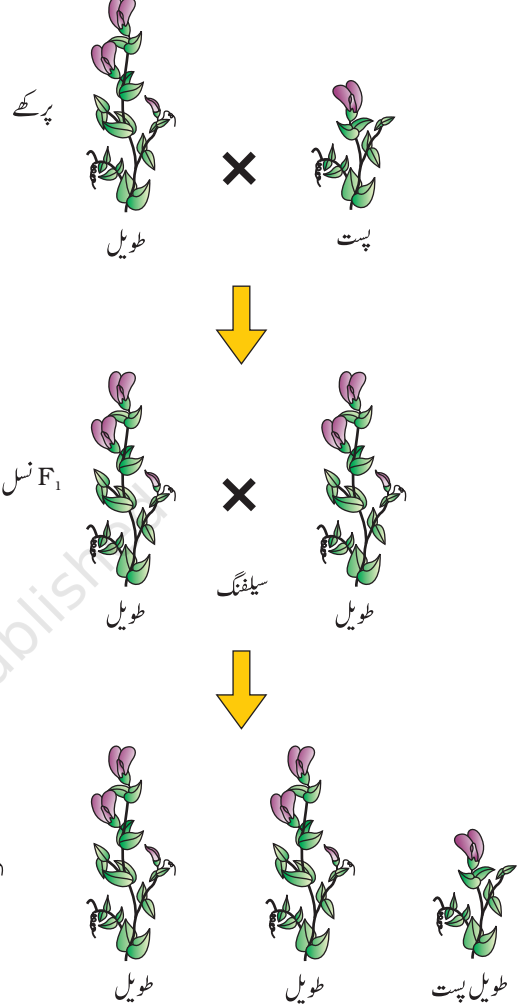
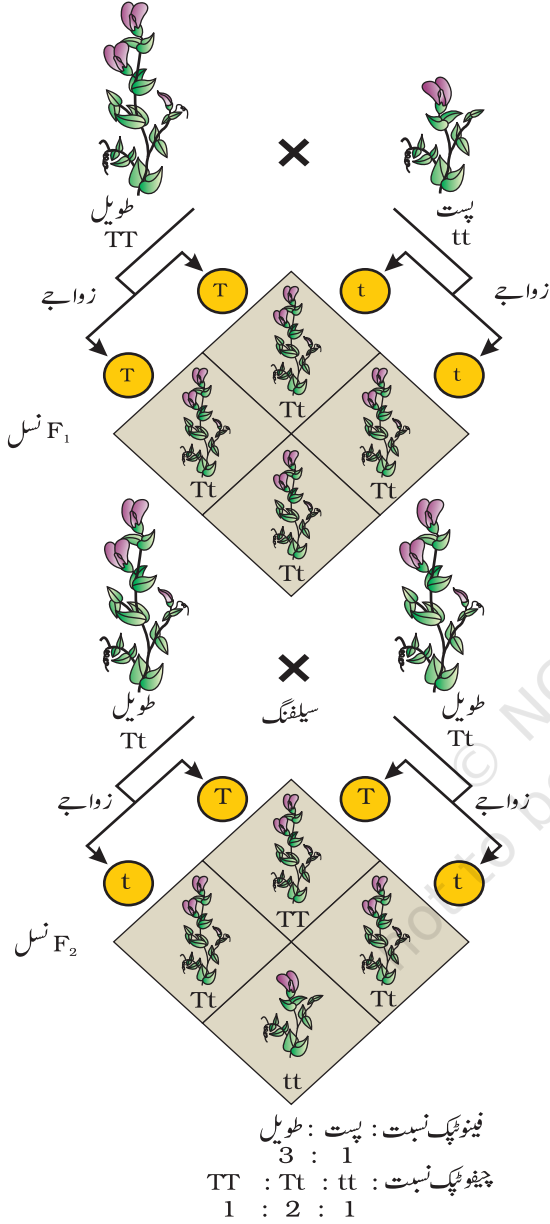
دوسری صفات کا مطالعہ کرنے پر بھی یہی بات مشاہدے میں آئی : F_1 نسل میں پرنٹ پودوں کی صرف ایک ہی صفت منتقل ہوئی جبکہ F_2 نسل کے پودوں میں 1 : 3 کی نسبت سے دونوں صفات موجود تھیں۔ F_1 یا F_2 مرحلوں پر دو متضاد صفتوں کا امتزاج بھی نہیں تھا۔

ان مشاہدات کی بنا پر مینڈل نے ایک نظریہ قائم کیا کہ ان پودوں میں کوئی ایسی شئے ہے جو بغیر کسی تبدیلی کے زواجوں کے ذریعے پیرنٹ سے دوسری نسل میں منتقل ہو رہی ہے۔ اس نے اس شئے کا نام 'فیکٹر' رکھا۔ آج ہی ان کو جین کے نام سے جانتے ہیں۔ لہٰذا جین توریث کی اکائی ہیں۔ کسی عضویے میں کسی خاص صفت کے اظہار کے لیے ان جینوں میں مکمل معلومات ہوتی ہے۔ وہ جین جو کسی خصوصیت کی دو متضاد صفات کو کوڈ کرتے ہیں الیلز (Allels) کہلاتے ہیں یعنی وہ ایک ہی جین کے دو متبادل اقسام ہیں۔

اگر ہم انگریزی حروف تہجی کو جین کی نشان دہی کے طور پر استعمال کریں تو انگریزی کا کیپٹل حرف اس صفت کے لیے استعمال ہوتا ہے جو F_1 مرحلے میں ظاہر ہوتی ہے اور چھوٹے حرف اس کی متضاد صفت کے لئے۔ مثال کے طور پر قامت کی صفت کے بارے میں T طویل اور t پست قامت کے لیے

شکل 5.3 مونوہائبرڈ کراس کا اشکالی خاکہ

استعمال ہوتا ہے اور T اور t ایک دوسرے کے الیلز ہیں۔ لہٰذا پودوں میں قامت کے الیلز کے جوڑے TT، Tt، tt ہوں گے۔ مینڈل نے یہ بھی نتیجہ اخذ کیا کہ ٹرو بریڈنگ مٹر کی طویل یا پست قامت قسم میں قامت کے جین کے ایسلک جوڑے بالترتیب یکساں یا ہوموزائیگس (Homozygous) TT، tt ہوتے ہیں۔ TT اور tt پودے کا جینوٹائپ کہلاتا ہے۔ جبکہ اصطلاح ''طویل'' یا ''پست'' فینوٹائپ کہلاتی ہے۔ تو پھر اس پودے کا فینوٹائپ کیا ہوگا جس کا جینوٹائپ Tt ہے؟

جیسا کہ مینڈل نے دیکھا کہ F_1 ہیٹروزائیگوٹ Tt کا فینوٹائپ ظاہری طور پر یا فینوٹائپ TT پیرنٹ کی طرح کا تھا، اس نے تجویز پیش کی کہ مختلف فیکٹرز کے جوڑے میں، ایک دوسرے کے اوپر حاوی رہتا ہے (جیسا کہ F_1 میں) لہٰذا اس کو ڈامیننٹ (Dominant) اور دوسرے کو ریسیسو (Recessive) کہا۔ اس مثال میں T (طویل قامت کے لئے)، t (پست قامت) پر حاوی ہے۔ یہی مشاہدہ اس نے بقیہ خصوصیات/صفتی جوڑوں کے لیے بھی کیا۔

2019-20

ڈامیننس اور ریسیسیو میکس (Recessiveness) کو یاد رکھنے کے لیے انگریزی کے بڑے اور چھوٹے حروف کا استعمال آسان اور منطقی اعتبار سے بھی بہت مناسب ہے۔ طویل قامت (Tall) کے لیے T اور پست قامت (Dwarf) کے لیے d کبھی نہ استعمال کریں کیونکہ آپ کو یہ معلوم کرنا نہایت مشکل ہو جائے گا کہ T اور d ایک ہی صفت کے دو ایلیلز ہیں)۔ ایلیلز یکساں بھی ہو سکتے ہیں جیسا کہ ہوموزا ئیگوٹس TT اور tt میں یا مختلف بھی ہو سکتے ہیں جیسا کہ ہیٹروزائیگوٹس Tt میں۔ چونکہ Tt پودا ایک ہی صفت (قامت) کو کنٹرول کرنے والے جین کے لیے ہیٹروزائیگس ہے اس لیے یہ مونو ہائبرڈ ہے اور TT اور tt کے درمیان کراس کو مونو ہائبرڈ کراس کہتے ہیں۔

اس مشاہدے کی بناء پر F_2 نسل میں پرکھوں کے ریسیو صفات بغیر آمیزش کے اپنا اظہار کرتے ہیں، ہم کہہ سکتے ہیں کہ تخفیفی تقسیم کے ذریعے جب طویل اور پست قامت پودے جب زواجے بناتے ہیں تو پرکھوں میں موجود ایلیلز کے جوڑے ایک دسرے سے علاحدہ (Segregate) ہو جاتے ہیں اور صرف ایک ایلیل ہی زواجہ میں منتقل ہوتا ہے ایلیلز کی علاحدگی ایک رینڈم (Random) عمل ہے اس لیے زواجے میں کسی ایک ایلیل کے جانے کا چانس پچاس فی صد ہوتا ہے اور اس کی تصدیق کراسنگ کے ذریعے بھی کی جا چکی ہے۔ اس طرح سے طویل TT پودوں کے زواجوں میں T ایلیل اور پست tt پودوں کے زواجوں میں ایلیل t موجود ہوتا ہے۔ فرٹی لائی زیشن کے دوران دو ایلیلز T، ایک پرکھے مثلاً پولین کے ذریعے، اور t دوسرے پرکھے یعنی بیضے (Egg) کے ذریعے مل کر زائیگوٹ بناتے ہیں جس میں ایک T ایلیل اور ایک t ایلیل ہوتا ہے۔ دوسرے الفاظ میں ہائبرڈ میں Tt ہوتا ہے۔ چونکہ ان ہائبرڈز میں وہ ایسلز ہوتے ہیں جو متضاد صفتوں کا اظہار کرتے ہیں اس لیے ایسے پودوں کو ہیٹروزائیگوٹ کہتے ہیں۔ والدین پودوں کے ذریعے زواجوں کا بننا، زائیگوٹ کا بننا، F_1 اور F_2 نسلوں کے پودوں کو شکل 5.4 میں دیے گئے اس ڈائیگرام سے سمجھا جا سکتا ہے جسے Punnet Square کہا جاتا ہے اور جسے برطانیہ کے ماہرِ جینیات ریجنیالڈ سی پنٹ نے تیار کیا تھا۔ کسی جینی کراس کے ذریعے پیدا ہوئے عضویوں کے تمام ممکن جینوٹائپس کے احتمال (Probability) کو شمار کرنے کا یہ ایک گرافک ذریعہ ہے۔ ممکنہ زواجوں کو دو اطراف میں لکھا جاتا ہے، عموماً بالائی قطار اور داہنے کالم میں۔ نیچے کے خانوں میں تمام کامبی نیشن (Combination) کو لکھا جاتا ہے اور اس طرح سے اسکوائر آوٹ پُٹ فارم بن جاتا ہے۔

شکل 5.4 مینڈل کے ذریعے ٹروبریڈنگ طویل پودوں اور ٹروبریڈنگ پست قامت پودوں کے درمیان کیے گئے مونو ہائبرڈ کراس کو سمجھنے کے لیے نیٹ اسکوائر کا استعمال کیا جاتا ہے۔

یہاں پینٹ اسکوائر طویل TT پر کھے (نر) اور ڈوآرف tt (مادہ) پودے، ان سے بنے ہوئے زواجے، اور Tt F_1 کو دکھا رہا ہے۔ F_1 نسل کے پودے جن کا جینوٹائپ Tt ہے کو سیلف پالینیٹ کیا جاتا ہے۔ & اور % کا نشان بالترتیب F_1 کے مادہ (بیضہ) اور نر (پولین) پودوں کے لیے کیا جاتا ہے۔ جب Tt جینوٹائپ والے F_1 پودے کو سیلف پالینیٹ کیا جاتا ہے تو وہ T اور t جینوٹائپ والے زواجے یکساں تناسب میں بناتا ہے۔ بارآوری کے وقت T جینوٹائپ پولین گرین کے پاس پچاس فی صدی موقع ہوتا ہے کہ وہ T جینوٹائپ والے بیضے یا t جینوٹائپ والے بیضے کو پالینیٹ کر سکے۔ اسی طرح t جینوٹائپ والے پولین گرینز کو پچاس فی صدی موقع ہے کہ وہ T جینوٹائپ والے بیضے کو یا t جینوٹائپ والے بیضے کو پالینیٹ کر سکیں۔ اس رینڈم بارآوری کی وجہ سے وجود میں آنے والے زائیگوٹس کا جینوٹائپ TT، Tt یا tt ہوسکتا ہے۔

پینٹ اسکوائر کے مطالعے سے یہ ظاہر ہے کہ رینڈم بارآوری کی وجہ سے TT1/4، Tt1/2 اور tt1/4، جینوٹائپ بناتے ہیں، حالانکہ F_1 کا جینوٹائپ Tt ہے لیکن فینوٹپک صفت طویل ہے۔ F_2 کے مرحلے پر 3/4 پودے طویل ہیں جن میں کچھ TT جبکہ دوسرے Tt ہیں۔ بیرونی طور پر TT اور Tt پودوں میں امتیاز کرنا ممکن نہیں ہے۔ اس کا مطلب ہے کہ Tt جینوٹپک جوڑے میں صرف ایک صفت یعنی طویل 'T' کا اظہار ہورہا ہے۔ لہٰذا صفت T یا طویل قامت صفت، t ایلیل یا ڈوآرف صفت پر حاوی ہے۔ ایک صفت کا دوسری صفت پر حاوی ہونے کا نتیجہ ہے کہ F_1 نسل کے تمام پودے طویل قامت ہیں (جبکہ جینو ٹائپ Tt ہے)، اور F_2 میں 3/4 پودے طویل ہیں (حالانکہ 1/2 کا جینو ٹائپ Tt ہے اور 1/4 ہی کا جینو ٹائپ TT ہے) اسی لیے فینوٹیک نسبت 3/4 طویل: (Tt 1/2 + TT 1/4) اور 1/4 پست اس طرح tt یعنی 3:1 کی نسبت حاصل ہوتی ہے۔ لیکن جینوٹیک نسبت 1:2:1 ہوتی ہے۔ TT:Tt:tt کی نسبت 1/4:1/2:1/4 ریاضی کے نقطہ نظر سے بائی نامیل ایکسپریشن $(ax + by)^2$ کی شکل اختیار کرلیتی ہے جہاں T یا t رکھنے والے زواجوں کی فریکوئنسی 1/2 ہوتی ہے۔ اس ایکسپریشن کو مندرجہ ذیل طریقے سے وسیع کیا جاسکتا ہے۔

$$(1/2\ T + 1/2t)^2 = (1/2\ T + 1/2t)\ (1/2T + 1/2t) = 1/4\ TT + 1/2\ Tt + 1/4tt$$

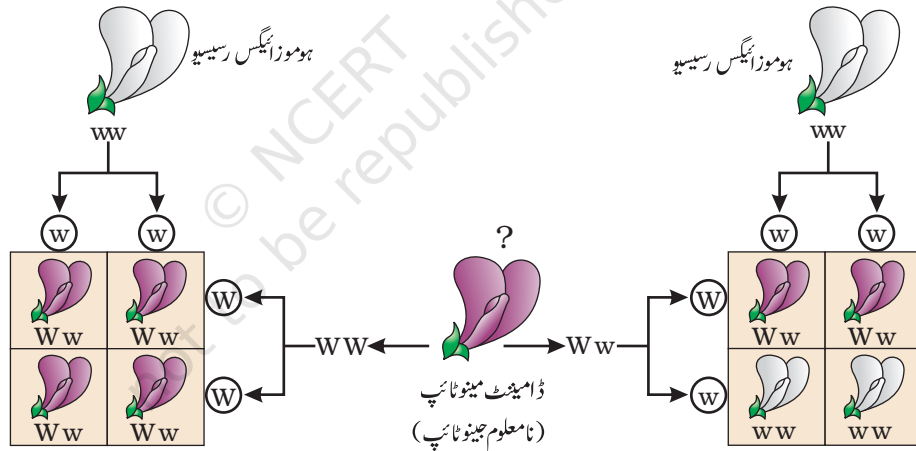
مینڈل نے F_2 نسل کے پودے کو سیلف پولینیٹ کیا اور پایا کہ F_2 کے پست قامت پودے مسلسل F_3 اور F_4 نسلوں میں پست قامت ہی پودے پیدا کرتے رہے۔ اس نے نتیجہ نکالا کہ پست قامت پودوں کا جینوٹائپ tt ہے اور وہ ہوموزائیگس ہیں۔ آپ کے خیال میں اگر اس نے F_2 کے طویل قامت پودوں کو سیلف پالینٹ کیا ہوتا تو اسے کیا ملتا؟

گزشتہ بحث سے یہ صاف ظاہر ہے کہ ریاضی کے ذریعے جینوٹیک نسبت کا شمار کیا جاسکتا ہے لیکن فینوٹائپ کی صرف اسی صفت کو دیکھ کر اس کی جینوٹائپ کا اندازہ نہیں لگایا جاسکتا کہ F_1 یا F_2 کے طویل قامت پودوں کا جینوٹائپ TT ہے یا Tt۔ لہٰذا F_2 کے طویل پودے کا جینوٹائپ معلوم کرنے کے لیے مینڈل نے F_2 کے طویل پودے کو پست پودے سے کراس کیا۔ اس کراس کو ٹسٹ کراس کہتے ہیں۔ ایک تمثیلی ٹسٹ کراس میں اس عضویے (یہاں مٹر کا پودا) کو

جوڈامینٹ مینوٹائپ دکھاتا ہے(اور جس کا جینوٹائپ معلوم کرنا ہے)سیلف کراسنگ کے بجائے اس کے ریسیو آبائی پودے سے کراس کرتے ہیں۔ٹسٹ عضویے کے جینوٹائپ کی پیشین گوئی کرنے کے لیے اس کراس سے پیدا ہوئے عضویوں کا تجزیہ آسانی سے ہوسکتا ہے۔ ایک تمثیلی ٹسٹ کراس کے نتیجے میں جس میں پھول کا بنفشی (Violet) رنگ(v) پھول کے سفید رنگ (w) پر حاوی ہے۔شکل 5.5

پینٹ اسکوائر کو استعمال کرکے ایك ٹیسٹ کراس سے پیدا ہوئے پودے کی ہیئت معلوم کیجیے۔

آپ کو کیا نسبت حاصل ہوتی ہے۔

اس ٹسٹ کراس کے جینوٹائپ کو استعمال کرکے کیا آپ ایك ٹیسٹ کراس کی عام تعریف اخذ کرسکتے ہیں؟

شکل 5.5 ٹسٹ کراس کا تصویری خاکہ

مونوہائبرڈ کراسز میں اپنے مشاہدے کی بنا پر مینڈل نے مونو ہائیبر ڈ کراسز میں توریث کی معلومات کو مزید مستحکم کرنے کے لیے دو اصول پیش کیے۔آج کل ان اصولوں کو قانون توریث کہا جاتا ہے۔ پہلا قانون لا آف ڈامیننسی اور دوسرا قانون لا ڈامیننسی آف سیگریگیشن

5.2.1 لاءآف ڈامیننس

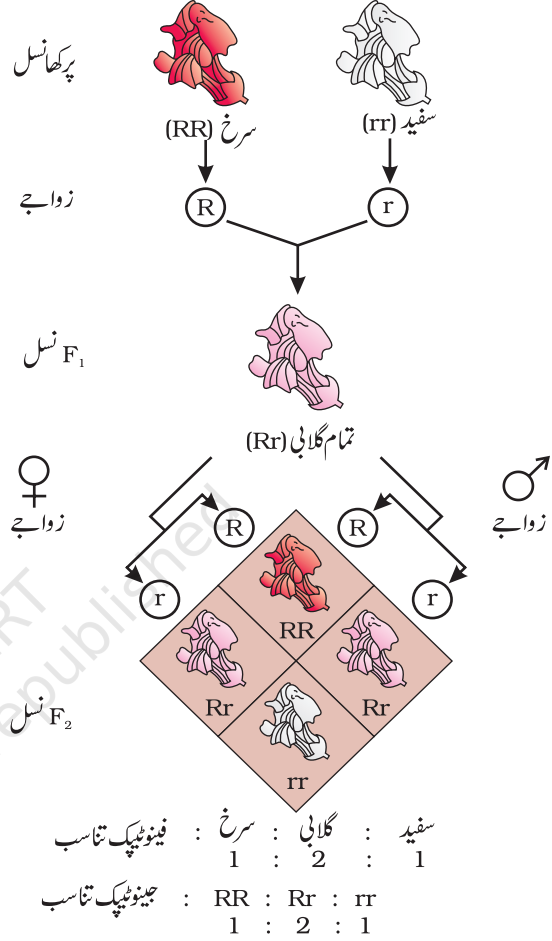
(i) ڈسکرٹ اکائیاں کیریکٹرس کو کنٹرول کرتی ہیں ان اکائیوں کو فیکٹرز کہتے ہیں۔

(ii) فیکٹرز جوڑوں میں ہوتے ہیں۔

(iii) فیکٹرز کے غیر مشابہ جوڑے میں ایک فرد (ڈامننیس) دوسرے فرد (ریسیسو) پر حاوی رہتا ہے۔

لا آف ڈامننیس کا استعمال یہ سمجھانے میں ہوتا ہے کہ مونو ہائبرڈ کراس میں F_1 میں والدین کی صرف ایک ہی صفت کا اظہار ہوتا ہے اور F_2 میں دونوں صفتوں کا اظہار ہوتا ہے۔ یہ لا F_2 میں حاصل شدہ 3:1 کی نسبت کی بھی تشریح کرتا ہے۔

5.2.2 لاءآف سیگریگیشن

اس لا کی بنیاد اس حقیقت پر مبنی ہے کہ الیلز میں کوئی آمیزش نہیں ہوتی اور F_2 نسل میں اپنی شکل میں دوبارہ ظاہر ہوتے ہیں حالانکہ F_1 میں وہ نظر نہیں آتے جب کہ زواجوں کی تشکیل کے دوران والدین میں دونوں الیلز ہوتے ہیں اور الیل کے جوڑے ایک دوسرے سے اس طرح الگ ہوجاتے ہیں کہ ہر ایک زواجہ دو میں سے صرف ایک ہی الیل حاصل کر پاتا ہے۔ ہوموزائیگس والدین تمام زواجے ایک جیسے بناتے ہیں جبکہ ہیٹروزائگس والدین دوطرح کے زواجے بناتے ہیں اور دونوں میں الگ الگ الیل ہوتے ہیں اور دونوں کا تناسب برابر ہوتا ہے۔

5.2.2.1 نامکمل ڈامیننس

جب مٹر پر کیے گئے تجربے دوسری صفات کولیکر دوسرے پودوں پر دہرائے گئے تو معلوم ہوا کہ F_1 میں پودوں کا ایسا فینوٹائپ آیا جو کسی بھی والدین میں موجود نہیں تھا بلکہ دونوں والدین کے درمیان تھا۔ اس نامکمل ڈامیننس کو سمجھنے کے لیے (Snapdragon or Antirrhinum) کے رنگ کی توریث ایک اچھی مثال ہے۔ ٹروبریڈنگ سرخ پھول (RR) اور ٹروبریڈنگ سفید پھول (rr) کے درمیان کراس کیا گیا، F_1(Rr) پھول گلابی رنگ کے تھے (شکل 5.6) جب F_1 کو سیلف پالینیٹ کیا تو F_2 میں 1(RR) سرخ: 2(Rr) گلابی: 1(rr) سفید پھول کی نسبت ملی۔ یہاں جینوٹائپ کا تناسب تو بالکل وہی تھا جو مینڈل کے مونو ہائبرڈ کراس میں ملتا ہے لیکن فینوٹائپ کا تناسب 3:1 (ڈامیننس: ریسو) سے بالکل مختلف تھا۔ ہوا یہ کہ R الیل r الیل کے اوپر مکمل طور پر حاوی نہیں تھا جس کی وجہ سے Rr گلابی ہوگیا جو (RR) سرخ اور rr (سفید) سے مختلف ہے۔

شکل 5.6 سینپ ڈریگان پودے میں مونو ہائبرڈ کراس کے نتائج جہاں ایک الیل دوسرے الیل پر نامکمل طور پر حاوی ہے۔

ڈامیننس کے نظریے کی تشریح: ڈامیننس اصل میں کیا ہے؟ کچھ ایلیل ڈامیننٹ کیوں اور کچھ ریسیو کیوں ہیں ایسے سوالوں کے لیے ہمیں یہ سمجھنا ہوگا کہ ایک جین کیا کام کرتا ہے؟ ہر جین ایک مخصوص صفت کے اظہار کے لیے اپنے اندر معلومات رکھتا ہے۔ ایک ڈپلائیڈ عضویے میں ہر جین کی دو کاپیاں ہوتی ہیں یعنی الیلز جوڑے۔ یہ دو الیلز ہمیشہ ایک دوسرے کے مشابہ نہیں ہوتے۔ جیسا کہ ہیٹروزائیگوٹ میں ہوتا ہے۔ ان میں سے ایک ایلیل کچھ تبدیلیوں کی وجہ سے تھوڑا مختلف ہوسکتا ہے (ان تبدیلیوں کے بارے میں آپ آئندہ اور اگلے باب میں پڑھیں گے)۔ یہ تبدیلیاں ایلیل میں موجود انفارمیشن کو تھوڑا سا بدل دیتی ہیں۔

اب ایک ایسے جین کی مثال لیتے ہیں جو ایک خامرے کو بنانے کی صلاحیت (علم) رکھتا ہے۔ اس جین کی دو کاپیاں ہوتی ہیں یعنی دو الیلک اقسام۔ فرض کیجیے (جیسا کہ عام طور پر ہوتا ہے) کہ نارمل ایلیل نارمل اینزائم بناتا ہے اور جو سبسٹریٹ 'S' کو بدلنے کے لیے ضروری ہے۔ بظاہر نظری طور پر تبدیل شدہ ایلیل مندرجہ ذیل میں سے کسی بھی بات کے لیے ذمے دار ہوسکتا ہے۔

(i) نارمل/کم تاثیر والا خامرہ

(ii) نااہل خامرہ

(iii) کوئی بھی خامرہ نہ بنانا

پہلے کیس میں تبدیل شدہ ایلیل نارمل ایلیل کی ہی طرح ہے یعنی یہ نارمل فینوٹائپ/صفت کا اظہار کرے گا یعنی سبسٹریٹ 'S' کو بدل دے گا۔ اس طرح کے الیلک جوڑے بہت عام ہیں۔ لیکن اگر ایلیل نااہل خامرہ بنا رہا ہے یا کوئی خامرہ نہیں بنا رہا ہے تو فینوٹائپ پر اثر پڑتا ہے۔ فینوٹائپ/صفت کا مکمل طور پر انحصار نارمل ایلیل کی کارکردگی پر ہوتا ہے۔ غیر تبدیل شدہ (نارمل اور اہل) ایلیل جو اصل فینوٹائپ کی نمائندگی کرتا ہے ڈامیننٹ ایلیل ہوتا ہے اور عموماً تبدیل شدہ ایلیل ریسیو ایلیل ہوتا ہے۔ لہٰذا اوپر دی گئی مثال میں ریسیو صفت نظر آتی ہے اور اس کی وجہ یہ ہے کہ یہ نااہل خامرہ بناتا ہے یا کوئی خامرہ نہیں بناتا۔

5.2.2.2 کوڈامیننس (Co-dominance)

ابھی تک ہم ان کراسز کے بارے میں ذکر کر رہے تھے جہاں F_1 دونوں پرکھوں میں کسی ایک (ڈامیننٹ) سے مشابہ تھا یا بیچ (نامکمل ڈامیننس) میں تھا۔ لیکن کو-ڈامیننس کے کیس میں F_1 نسل دونوں پرکھوں سے مشابہ ہوتی ہے۔ اس کو سمجھنے کے لیے سرخ خون کے خلیے جو انسانوں میں ABO بلڈ گروپنگ کا تعین کرتے ہیں، اچھی مثال ہے۔ جین I اے بی او بلڈ گروپس، کنٹرول کرتا ہے۔ سرخ خون کے خلیوں کی پلازما جھلّی پر شوگر پالیمرز (Sugar polymers) ہوتے ہیں جو خلیوں کی سطح سے باہر نکلے رہتے ہیں اور یہ جین شوگر پالیمرز کی قسموں کو کنٹرول کرتا ہے۔ جین I کے تین الیلز I^A، I^B اور i ہوتے ہیں۔ الیلز I^A اور I^B ذرا مختلف قسم کی شوگرز بناتے ہیں جبکہ ایلیل i & b کوئی شوگر نہیں بناتیا۔ چونکہ انسان ڈپلائیڈ جاندار ہے، ہر فرد میں I جین کے تین الیلز میں سے کوئی دو الیلز ہوتے

ہیں۔ I^A اور I^B مکمل طور پر i کے اوپر حاوی رہتے ہیں۔ یعنی جب I^A اور i & b ساتھ ہوتے ہیں تو صرف I^A ایلیل ظاہر ہوتا ہے (کیونکہ i & b کوئی شوگر نہیں بناتا) اور جب I^B اور i & b ساتھ ہوتے ہیں تو صرف I^B ظاہر ہوتا ہے۔ لیکن جب I^A اور I^B اور i ساتھ ہوتے ہیں تو دونوں اپنی اپنی شوگرز بناتے ہیں: یہ کو-ڈامینینس کی وجہ سے ہوتا ہے۔ لہٰذا سرخ خون کے خلیوں میں A اور B دونوں قسموں کی شوگر موجود ہوتی ہے۔ چونکہ تین مختلف ایلیز ہوتے ہیں لہٰذا ان تینوں ایلیز کے چھ مختلف جوڑے ممکن ہیں اور انسانی خون میں ABO بلڈ ٹائپس کے چھ مختلف جینوٹائپس ملتے ہیں (جدول 5.2)۔ بتائیے کتنے فینوٹائپس ممکن ہیں؟

جدول 5.2 انسانی آبادی میں بلڈ گروپنگس کی جینی بنیاد

آف اسپرنگ کا بلڈ ٹائپ	آف رسپرنگ کا جینوٹائپ	دوسرے پرکھے سے ایلیل	ایک پرکھے سے ایلیل
A	I^AI^A	I^A	I^A
AB	I^AI^B	I^B	I^A
A	I^Ai	i	I^A
AB	I^AI^B	I^A	I^B
B	I^BI^B	I^B	I^B
B	I^Bi	i	I^B
O	ii	i	i

کیا آپ کو احساس ہوا کہ اے بی او بلڈ گروپنگس کی مثال، ملٹی پل ایلیز (Multiple allels) کی بھی ایک عمدہ مثال ہے؟ یہاں آپ دیکھ رہے ہیں کہ دو سے زیادہ یعنی تین ایلیز ایک ہی صفت کو کنٹرول کر رہے ہیں۔ چونکہ کسی ایک فرد میں صرف دو ہی ایلیز ہو سکتے ہیں لہٰذا ملٹیپل ایلیز اسی وقت زیر مطالعہ آسکتے ہیں جبکہ پاپولیشن کی اسٹڈیز کی جائے۔

کبھی کبھی ایک جین کا پروڈکٹ ایک سے زیادہ اثرات مرتب کر سکتا ہے۔ مثال کے طور پر مٹر کے بیج میں سٹارچ کی تالیف ایک جین کنٹرول کرتا ہے۔ اس کے دو ایلیل ہیں (B اور b)۔ BB ہوموزائیگوٹس کے ذریعہ سٹارچ موثر طریقے سے بنتا ہے لہٰذا بڑے بڑے دانے تالیف ہوتے ہیں۔ اس کے برعکس، bb ہوموزائیگوٹس سٹارچ کی تالیف کے نسبتاً کم اہل ہوتے ہیں اس لیے چھوٹے چھوٹے دانے تالیف کرتے ہیں۔ بیجوں کے پک جانے کے بعد bb بیج گول ہوتے ہیں اور bb بیج شکن دار ہوتے ہیں۔ ہیٹروزائیگوٹس گول بیج بناتے ہیں اس لیے لگتا ہے کہ B ایلیل ڈامینٹ ایلیل ہے۔ لیکن Bb بیجوں میں سٹارچ کے دانے درمیانی سائز کے ہوتے ہیں۔ لہٰذا اگر سٹارچ کے دانوں کو فینوٹائپ مان لیا جائے تو اس نقطۂ نظر سے یہ ایلیز نامکمل ڈامیننس کا اظہار کرتے ہیں۔

لہٰذا ڈامیننس کسی جین کی یا اس پروڈکٹ کی خود مختار صفت نہیں ہے جس میں اس کے بارے میں معلومات ہے۔ ان حالات میں جہاں ایک جین ایک سے زیادہ فینوٹائپ پر اثر انداز ہو وہاں ڈامیننس کا انحصار جین پروڈکٹ اور اس سے متاثر ہونے والے فینوٹائپ پر اتنا ہی ہوتا ہے جتنا مخصوص فینوٹائپ کا جس کا انتخاب ہم جانچ کے لیے کرتے ہیں۔

5.3 دوجنین کی توریث (Inheritance of Two Genes)

مینڈل نے مٹر کے پودے میں ایسے بھی کراسز کیے جو دوصفتوں میں مختلف تھے جیسا کہ ہم اس کراس میں دیکھتے ہیں جہاں وہ مٹر کا پودا جس کے بیج زرد رنگ کے اور گول تھے اور ایک وہ جس کے بیج سبز رنگ کے اور غیر ہموار تھے (شکل 5.7)۔ مینڈل نے دیکھا کہ اس کراس سے پیدا ہوئے بیج زرد رنگ کے اور گول تھے۔ کیا آپ بتا سکتے ہیں کہ زرد/سبز رنگ اور گول۔ غیر ہموار کے جوڑوں میں کون سی صفت ڈامینینٹ ہے؟

اس طرح، زرد رنگ سبز رنگ پر حاوی تھا اور گول ساخت غیر ہموار ساخت پر حاوی تھی۔ یہ نتائج ان نتائج سے بالکل مشابہہ تھے اس طرح انھوں نے زرد اور سبز رنگ کے بیج والے پودوں اور گول اور غیر ہموار بیج والے پودوں کے درمیان الگ الگ کراسز کیے تھے۔

آیئے ہم جینوٹپک نشان Y ڈامینٹ زرد بیج کے لیے اور y سبز رنگ ریسیو کے لیے استعمال کریں۔ ایسے ہی R گول ساخت کے بیج اور r غیر ہموار بیج کے لئے استعمال کریں۔ والدین کے جینوٹائپ کچھ اس طرح سے لکھے جائیں گے RRYY اور rryy۔ دونوں پودوں کے جینوٹائپ شکل 5.7 میں دکھائے گئے ہیں۔ RY اور ry زواجے بارآوری کے وقت مل کر F_1 نسل میں RrYy پودا بناتے ہیں۔ مینڈل نے جب F_1 کے پودوں میں سیلفنگ کی تو انھیں F_2 میں 3/4 پودے زرد بیجوں والے اور 1/4 سبز بیج والے ملے۔ زرد اور سبز رنگ 1 : 3 کے تناسب سے الگ الگ ہوگئے تھے۔ گول اور غیر ہموار بیج بھی 1 : 3 کے تناسب میں ملے بالکل مونوہائبرڈ کراس کی طرح۔

5.3.1 لا آف انڈیپنڈنٹ اسارٹمنٹ

ڈائی ہائبرڈ کراس (شکل 5.7) میں گول، زرد؛ غیر ہموار، زرد؛ گول، سبز اور غیر ہموار سبز کے فینوٹائپ : 3 : 3 : 9 1 کے تناسب میں ظاہر ہوئے۔ مینڈل کے مشاہدے میں اس طرح کے تناسب کئی اور صفات کے جوڑوں میں بھی نظر آئے۔

1 : 3 : 3 : 9 کا تناسب کامبینیشن سیریز کی طرح اخذ کیا جاسکتا ہے جیسے 3 زرد : 1 سبز، مع 3 گول : 1 غیر ہموار۔ یہ ماخذ مندرجہ ذیل طریقے سے بھی لکھا جاسکتا ہے:

(3 گول : 1 غیر ہموار) (3 زرد : 1 سبز) = 9 گول، زرد : 3 غیر ہموار زرد : 3 گول، سبز : 1 غیر ہموار، سبز۔

ڈائی ہائبرڈ کراس کے مشاہدات کی بنا پر (ان پودوں کے درمیان کراس جو دوصفتوں میں مختلف تھے) مینڈل نے دوسرا اصول پیش کیا جس کو ہم مینڈل لاء آف انڈیپنڈنٹ اسارٹمنٹ کے نام سے جانتے ہیں۔ اس لا کے مطابق جب کسی ہائبرڈ میں صفتوں کے دو جوڑے ملائے جاتے ہیں تو صفت کے ایک جوڑے کی علاحدگی دوسری صفت کے جوڑے سے آزاد ہوتی ہے۔ F_1 کے RrYy پودے میں تخفیفی خلوی تقسیم کے دوران بیضہ اور پولن گرین کے بننے اور جین کے دو جوڑوں کی آزادانہ علاحدگی کو پنیٹ اسکوائر کے ذریعے بہت موئثر طریقے سے سمجھا جاسکتا ہے۔ جین کے ایک جوڑے R اور r کی علاحدگی کو ذہن میں رکھیں۔ پچاس فیصدی زواجوں میں R جین ہے اور بقیہ پچاس فیصدی میں r۔ اب ہر زواجے میں R یا r ہونے کے علاوہ، ان میں Y اور y ایلیل بھی ہونے چاہئیں۔ یہاں یہ یاد رکھنا بہت

P generation

گول زرد
RR YY

غیر ہموار سبز
rr yy

زواجہ

RY × ry

گول زرد
Rr Yy

F_1 نسل

سیلفنگ

♀ زواجے

♂ زواجے

RY, rY, Ry, ry

RY, rY, Ry, ry

RRYY

RrYY, RrYY

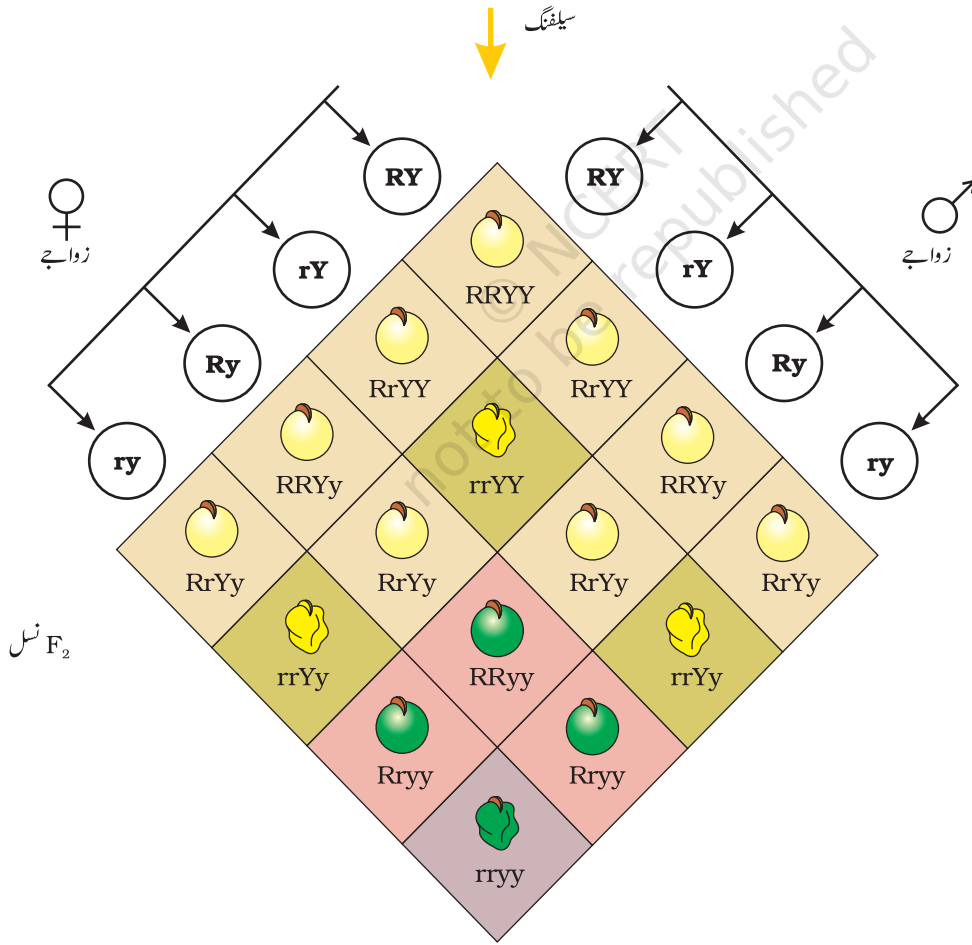
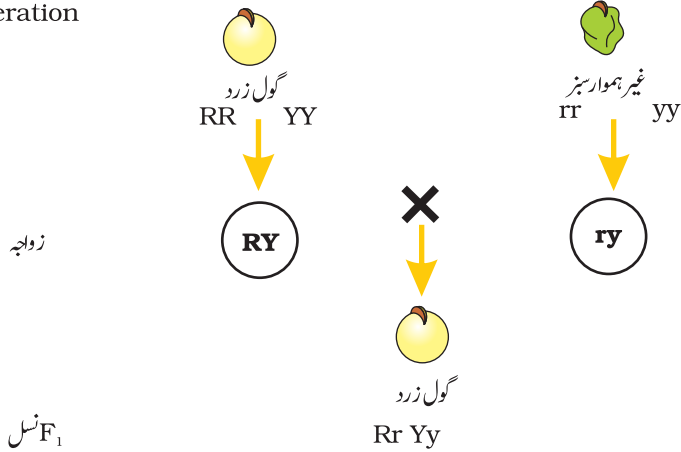
RRYy, rrYY, RRYy

RrYy, RrYy, RrYy, RrYy

rrYy, RRyy, rrYy

Rryy, Rryy

rryy

F_2 نسل

فینوٹائپ تناسب : غیر ہموار سبز : غیر ہموار زرد : گول سبز : گول زرد
1 3 3 9

شکل 5.7 ڈائی ہائبرڈ کراس کے نتائج جن میں والدین مخالف صفتوں کے دو جوڑوں میں الگ الگ تھے: بیج کا رنگ اور بیج کی شکل

اہم ہے کہ 50 فیصدی R اور پچاس فیصدی r کا سیگریگیشن (علاحدگی) پچاس فیصدی Y اور پچاس فیصدی y سے آزاد ہے۔ لہٰذا r والے پچاس فیصدی زواجوں میں Y ہے اور پچاس فیصدی میں y۔ اسی طرح R والے پچاس فیصدی والے زواجوں میں Y ہے اور بقیہ پچاس فیصدی میں y۔ اس طرح زواجوں کے چار جینوٹائپس ہیں (یعنی چار قسم کے پولین اور چار طرح کے بیضے)۔ یہ چار قسم RY، Ry، rY اور ry ہیں اور ہر قسم کل بنے زواجوں کی 25 فیصدی یا 1/4 حصہ ہوتی ہے۔ جب آپ پینیٹ اسکوائر کے دونوں جانب چار طرح کے بیضے اور پولین لکھیں گے تو ان زائیگوٹس کا جینوٹائپس معلوم کرنا آسان ہو جائے گا۔ جو F_2 نسل کے پودے بنائیں گے (شکل 5.7)۔ جبکہ وہاں سولہ خانے ہیں تو بتائیے کہ کتنے قسم کے جینوٹائپس اور فینوٹائپس بنیں گے؟ نیچے دیے گئے فارمٹ میں لکھیے۔

کیا آپ پنیٹ اسکوائر کے اعداد (data) استعمال کرکے F_2 نسل میں جینوٹائپ کا تناسب معلوم کر سکتے ہیں اور دیے گئے فارمٹ کو پُر کر سکتے ہیں؟ کیا جینوٹپک تناسب بھی 1 : 3 : 3 : 9 ہے؟

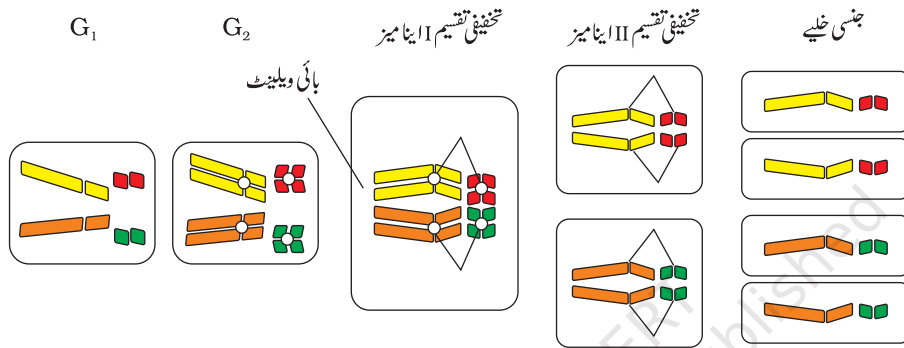
نمبر شمار	F2 میں پایا جانے والا جینوٹائپس	ان کے ممکنہ فینوٹائپس

5.3.2 توریث کا کروموزومی نظریہ (Chromosomal Theory of Inheritance)

مینڈل نے صفات کی توریث پر اپنے کام کو 1865 میں شائع کیا لیکن کئی وجوہات کی بناء پر 1900ء تک اس کو تسلیم نہیں کیا گیا۔ پہلی وجہ یہ کہ اس زمانے میں مواصلات کا ایسا انتظام نہیں تھا جیسا کہ آج کل ہے لہٰذا اس کے کام کی بہت زیادہ تشہیر نہیں ہو سکی۔ دوسری وجہ ان کا جین کا نظریہ (مینڈل کے الفاظ میں فیکٹرز) کہ وہ غیر تغیر پذیر اور الگ الگ اکائیاں ہیں جو صفات کا اظہار کرتی ہیں، قدرت میں بظاہر نظر آنے والی ایک مسلسل مغائرت (Variation) کی وجہ ہو سکتے ہیں، ان کے ہم عصروں کو قبول نہیں تھا۔ تیسرا یہ کہ ریاضی کو حیاتیاتی مظاہر کی تشریح کے لیے استعمال کرنے کا طریقۂ کار بالکل نیا تھا اور ان کے عہد کے ماہرِ حیاتیات کے لیے ناقابلِ قبول تھا۔ آخری بات یہ کہ حالانکہ مینڈل کی تحقیق یہ تھی کہ فیکٹرز (جین) الگ الگ اکائیاں ہیں لیکن وہ فیکٹرز کے وجود کی کوئی دلیل یا ثبوت نہیں پیش کر سکے اور نہ یہ بتا سکے کہ وہ کس چیز کے بنے ہوئے ہیں۔

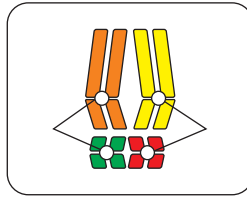
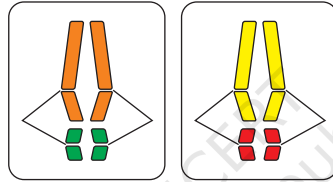
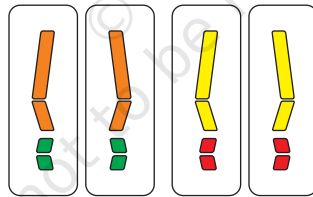
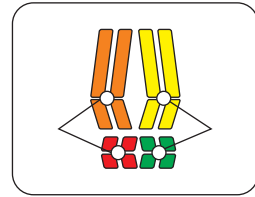
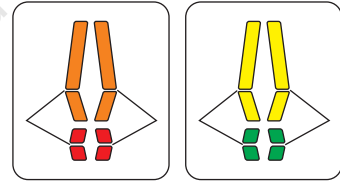
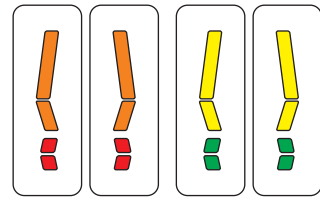
1900ء میں تین سائنسدانوں (ڈی وریز، کورنیس اور وان شرماک) نے اپنے اپنے طور پر مینڈل کے توریثِ صفات کے نتائج کا نیا انکشاف کیا۔ مزید برآں، اس وقت خوردبینی کے میدان میں ترقی کے باعث، سائنسدان خلوی تقسیم کا تفصیلی مشاہدہ کر سکتے تھے۔ اس وجہ سے مرکزے میں ایسی ساخت کی شناخت ہو سکی جو خلوی تقسیم سے کچھ پہلے دو گنے ہو جاتے تھے۔ ان ساختوں کا نام کروموسومز (رنگین جسم، کیونکہ ان کو رنگنے کے بعد دیکھا جا سکتا تھا) رکھا گیا۔

1902 تک تخفیفی تقسیم کے دوران کروموسومز کی حرکات کا مشاہدہ کیا جا چکا تھا۔ والٹر سٹن اور تھیوڈور باویری یہ معلوم کر چکے تھے کہ کروموسوم کا طرزِ عمل جین کے طرزِ عمل کے مماثل ہے انھوں نے کروموسومز کی حرکات (شکل 5.8) کو

مینڈل کے قوانین (جدول 5.3) کی تشریح کے لیے استعمال کیا۔ یاد کیجیے کہ آپ اکویشنل تقسیم) اور تخفیفی (ریڈکشنل تقسیم) کے دوران کروموسومز کی حرکات کا مطالعہ کر چکے ہیں۔ اہم بات یاد رکھنے کی یہ ہے کہ کروموسومز اور جنین جوڑوں (Pairs) میں پائے جاتے ہیں۔ جین کے ایک جوڑے کے دو ایلیلز ہومولوگس کروموسومز کی ہومولوگس جگہوں پر واقع ہوتے ہیں۔

شکل 5.8 خلیے کے چار عدد کروموسوم کے ساتھ تخفیفی تقسیم اور جنسی خلیوں کا بننا۔ جب جنسی خلیے بنتے ہیں تو کیا آپ دیکھ سکتے ہیں کہ کس طرح کروموسومز علاحدہ ہوتے ہیں

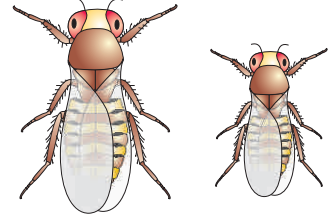
جدول 5.3 کروموسوم اور جنین کے طرزِ عمل کا موازنہ

الف	ب
جوڑوں میں ہوتا ھے	جوڑوں میں ہوتا ھے
زواجے بنتے وقت اس طرح علاحدہ ھوتا ھے تاکہ جوڑ کا صرف ایك فرد زواجے میں پہنچتا ھے۔	زواجے بنتے وقت علاحدہ ھو جاتے ھیں اور جوڑے کا صرف ایك فرد زواجه میں پہنچتا ھے۔
آزاد جوڑے ایك دوسرے سے جداگانه طور پر علاحدہ ھوتے ھیں	ایك جوڑا دوسرے جوڑے سے آزادنه علاحدہ ھوتا ھے۔
کیا آپ بتا سکتے ھیں که کالم الف اور ب میں سے کون سا کروموسومز کی اور کون سا جنین کی نمائندگی کرتا ھے؟ آپ کے فیصلے کی وجه کیا ھے؟	

تخفیفی تقسیم کے اینا فیز کے دوران، دو کروموسومز کے جوڑے ایک دوسرے سے آزادانہ طور پر میٹا فیز کی پلیٹ پر قطار بندی کرتے ہیں (شکل 5.9)۔ اس کو سمجھنے کے لیے دائیں اور بائیں کالمز مختلف رنگ کے چار کروموسومز کا موازنہ کیجیے۔ بائیں کالم (امکان ایک) نارنجی اور سبز ایک ساتھ علاحدہ ہو رہے ہیں۔ لیکن دائیں کالم میں (امکان دو) نارنجی کروموسوم سرخ کروموسومز کے ہمراہ الگ ہو رہا ہے۔

شکل 5.9 کروموسومز کا انڈیپنڈنٹ اسارٹمنٹ

سٹن اور باویری نے کہا کہ کروموسومز کے جوڑے کے قریب آنے اور پھر الگ ہونے سے ان میں موجود فیکٹرز کی علاحدگی عمل میں آسکتی ہے۔ سٹن نے کروموسومز کی علاحدگی کی معلومات کو مینڈل کے قانونِ توریث سے متحد کر کے توریث کی کروموسول تھیوری پیش کی۔

خیالات کے اس اتحاد کے بعد تھامس ہنٹ مارگن اور ان کے ساتھیوں نے توریث کی کروموسول تھیوری کی تجرباتی تصدیق کی جس کی وجہ سے جنسی تولید کے ذریعہ مغائرت کے کا وجود میں آنے اور اس کی بنیاد کا انکشاف ہوا۔ مارگن نے فروٹ فلائی ڈراسوفیلا میلانوگاسٹر شکل 5.10 پر تجربے کیے جو اس طرح کے مطالعے کے لیے بہت موزوں تھیں۔ ان کو لیب میں آسان مصنوعی میڈیم پر نمو کیا جا سکتا ہے۔ یہ اپنا حیاتی دور تقریباً دو ہفتے میں مکمل کر لیتے ہیں، اور ایک جنسی ملاپ کے بعد کثیر تعداد میں بچے پیدا کرتی ہیں۔ ان کی جنس میں بڑا نمایاں فرق ہے۔ نر اور مادہ کی پہچان بہت آسانی کے ساتھ ہو سکتی ہے۔ اس کے علاوہ ان میں کئی قسم کی توریثی مغائرتیں ہوتی ہیں جن کو کم قوت کی خوردبین سے دیکھا جا سکتا ہے۔

5.3.3 لنیکج اور ریکامبنیشن (Linkage and Recombination)

شکل 5.10 ڈروسوفیلا میلانو گاسٹر (a) نر (b) مادہ

مارگن نے جنس سے متعلق جین کے مطالعے کے لیے ڈراسوفیلا میں متعدد ڈائی ہائبرڈ کراسز کئے۔ یہ مٹر میں مینڈل کے ذریعے کیے گئے ڈائی ہائبرڈ کراسز کی ہی طرح تھے۔ مثلاً مارگین نے زرد-جسمی، سفید آنکھ والی مادہ کو بھورے جسمی، سرخ آنکھوں والے نر سے کراس کرایا اور F_1 نسل میں سیلفنگ کرائی۔ اس نے دیکھا کہ یہ جین ایک دوسرے سے آزادانہ طور پر علاحدہ یا سیگریگیٹ نہیں ہوئے اور F_2 نسل کا تناسب بھی 1 : 3 : 3 : 9 (متوقع جب دو جین آزاد ہوں) سے بہت حد تک مختلف تھا۔

مارگن اور اس کے ساتھیوں کو علم تھا کہ یہ جین X کروموسوم (سیکشن 5.4) پر واقع ہیں اور جلد ہی اندازہ ہو گیا کہ ڈائی ہائبیر ڈ کراس میں جب یہ دو جین ایک ہی کروموسوم پر واقع ہوں تو والدین کے ایک فرد کا جین کامبنیشن یا تناسب، غیر آبائی و جینی اجزا ترکیبی سے بہت زیادہ ہوتا ہے۔ مارگن نے اس کو دو جینوں کے طبعی تعلق یا قربت (لنیکج) سے منسوب کیا اور ایک نئی اصطلاح لنیکج بنائی جو ایک ہی کروموسوم پر واقع جین کے باہمی طبعی تعلق کو بیان کرتی ہے اور دوسری اصطلاح ریکامبنیشن بنائی جو غیر آبائی جینی ساخت یا نئے جینی اجزا ترکیبی کے بننے کو بیان کرتی (شکل 5.11)۔ مارگن اور اس کے گروپ نے یہ بھی معلوم کیا جب جین کروموسوم پر ایک ساتھ ہوتے ہیں تب بھی کچھ جین بہت مضبوطی سے متحد (لنکڈ) ہوتے ہیں (بہت کم ریکامبنیشن دکھاتے ہیں) (شکل 5.11، کراس الف) جبکہ دوسرے بہت ڈھیلے پن سے متحد ہوتے ہیں (زیادہ ریکامبنیشن دکھاتے ہیں) شکل 5.11، کراس ب)۔ مثال کے طور پر انھوں نے دیکھا کہ سفید اور زرد جین بہت مضبوطی سے لنکڈ تھے اور صرف 1.3 فیصدی ریکامبینیشن ہوا جبکہ سفید اور چھوٹے پر میں 37.2 فیصدی ریکامبینیشن ملا۔ ان کے شاگرد الفریڈ سٹرٹوانٹ نے اسی کروموسوم پر واقع جین کے جوڑے کے درمیان ریکامبینیشن کی فریکوئنسی کو استعمال کر کے جین کے درمیان کے فاصلے کو ناپنے کا پیمانہ بنایا اور کروموسوم پر ان کی جگہ کے تعین نقشہ تیار کیا۔ آج کل پورے جنیوم کو سیکوئینس کرنے کے لیے جینیٹک میپ ایک شروعاتی قدم کے طور پر کثرت سے استعمال ہوتا ہے جیسا کہ ہیومن جینوم سیکوئنسگ پروجیکٹ میں ہوا، اس بارے میں بعد میں بحث کی جائے گی۔

پولی جینک وراثت (Polygenic Inheritance)

مینڈل نے اپنی تحقیقات میں ان اوصاف (Traits) کا بیان کیا ہے جو ممتاز یا جداگانہ طور پر متبادل شکلوں میں پائے جاتے ہیں مثلاً پھول کا رنگ جو ارغوانی ہوگا یا سفید۔ لیکن اگر آپ اپنے اطراف میں نظر ڈالیں تو آپ کو نظر آئے گا کہ بہت سے ایسے اوصاف (Traits) ہیں جو بہت جداگانہ یا ممتاز طور پر وقوع پذیر نہیں ہوتے۔ مثال کے طور پر انسانوں کے اندر چھوٹے اور لمبے قد والے لوگ دو ممتاز متبادل کے طور پر نہیں ملیں گے بلکہ مختلف قد کے لوگوں کی ایک بڑی تعداد ملے گی۔ ان اوصاف کو عام طور پر تین یا چار جین کنٹرول کرتے ہیں اور اسی لیے ان کو پولی جینک اوصاف کہتے ہیں۔ متعدد جینوں کے علاوہ پولی جینک وراثت میں ماحول کے اثرات کی بھی اہمیت ہوتی ہے۔ انسانی جلد کا رنگ بھی اس کی ایک کلاسیکل مثال ہے۔ کسی بھی پولی جینک وصف میں فینوٹائپ پر ایک ایلیل (Allele) کی دین یا اس کے

تعاون کو منعکس کرتا ہے یعنی ہر ایلیل کا اثر اضافی (Addition) ہوتا ہے۔اس بات کو بہتر طور پر سمجھنے کے لیے ہم یہ مان لیتے ہیں کہ A،B اور C تین جین انسانوں میں جلد کے رنگ کو کنٹرول کرتے ہیں۔ غالب (Dominant) شکلیں (ABC) جلد کے کالے رنگ کے لیے ذمہ دار ہیں اور مغلوب(Recessive) شکلیں abc جلد کی ہلکی رنگت کے لیے ذمہ دار ہیں۔تمام غالب ایلیل(AABBCC) کے ساتھ جینوٹائپ کے اثر سے جلد کا رنگ سب سے زیادہ گہرا ہوگا، جب کہ مغلوب ایلیل (aabbcc) کے ساتھ جلد کا رنگ سب سے ہلکا ہوگا۔متوقع طور پر تینوں غالب ایلیل اور تینوں مغلوب ایلیل کے ساتھ جینوٹائپ جلد کے درمیانی رنگ کا حامل ہوگا۔اس طرح جینوٹائپ میں ایلیل کی ہر قسم کی تعداد کسی بھی فرد میں جلد کے رنگ کے ہلکے اور گہرے رنگ کو متعین کرتی ہے۔

5.6 جنس کا تعین (Sex Dtermination)

ماہرِ جینیات کے سامنے جنس کے تعین کا میکانزم ہمیشہ ایک معمہ رہا ہے۔جنسی تعین کے میکانزم کے بارے میں ابتدائی اشارہ ان تجربات سے ملتا ہے جو پہلے کبھی حشرات پر کیے گئے تھے۔حقیقتاً ان نظریوں کا ارتقا کہ جنسی تعین کی بنیاد جینیٹک / کروموسومز ہیں، وہ خلوی (Cytological) مشاہدات ہیں جو کئی حشرات میں کیے گئے۔ کچھ کیڑوں میں ہینکنگ (1891) نے سپرمیٹوجینیس جنسی خلیوں کی تقسیم اور تبدیلی کے پورے عمل میں مرکزے میں ایک خاص ساخت دیکھی اور یہ بھی مشاہدہ کیا کہ پچاس فیصدی سپرمز میں یہ ساخت داخل ہوئی جبکہ بقیہ پچاس فیصدی سپرمز میں یہ نہیں موجود تھی۔ ہینکنگ نے اس ساخت کا نام X باڈی رکھا مگر اس کی اہمیت کو واضح نہیں کر سکا۔مزید تحقیقات کے ذریعہ دوسرے سائنسدان اس نتیجے پر پہنچے کہ دراصل یہ ایک کروموسوم ہے لہٰذا اس کا نام X کروموسوم پڑا۔ بعد میں یہ بھی مشاہدے میں آیا کہ بہت سارے حشرات میں جنس کے تعین کا میکانزم XO ٹائپ کا ہوتا ہے یعنی تمام بیضوں میں دوسرے کروموسومز (Autosrms) کے علاوہ ایک اضافی X-کروموسوم ہوتا ہے۔ دوسری طرف کچھ سپرمز میں X-کروموسوم پایا جاتا ہے اور کچھ میں نہیں۔ وہ بیضے جو X-کروموسوم والے اسپرم سے بارآور ہوتے ہیں وہ مادہ بنتے ہیں اور وہ جو بغیر X-کروموسوم والے سپرمز سے بارآور ہوتے ہیں نر بن جاتے ہیں۔کیا آپ کے خیال میں نر اور مادہ میں کروموسومز کی تعداد برابر ہوتی ہے؟ X-کروموسومز کو آٹو سومز کہتے ہیں۔جنس کے تعین میں XO ٹائپ کی مثال ٹڈے میں ملتی ہے جہاں نر خلیوں میں آٹوسومز کے علاوہ صرف ایک عدد X- کروموسوم ہوتا ہے جبکہ مادہ میں X-کروموسوم کا جوڑا پایا جاتا ہے۔

ان مشاہدات کی وجہ سے جنسی تعین کے میکانزم کو سمجھنے کے لیے کئی انواع پر تجربے کیے گئے۔کئی دوسرے حشرات میں اور پستانیوں مع انسان کے،جنس کا تعین XY ٹائپ پر مشتمل ہوتا ہے۔ جہاں نر اور مادہ دونوں میں کروموسومز کی تعداد برابر ہوتی ہے۔نر میں X-کروموسوم موجود ہوتا ہے اس کا ہم زاد امتیازی طور پر چھوٹا ہوتا ہے جسے Y-کروموسوم کہتے ہیں۔ مادہ میں دو X-کروموسومز ہوتے ہیں۔نر اور مادہ دونوں میں آٹوسومز کی تعداد برابر ہوتی ہے۔لہٰذا نر میں آٹوسومز کے علاوہ XY ہوتا ہے اور مادہ میں آٹوسومز کے علاوہ XX ہوتا ہے۔انسان اور ڈراسوفیلا کے نر میں ایک X

اور ایک Y کروموسوم ہوتا ہے جبکہ مادہ میں آٹوسومز کے علاوہ X کروموسومز کا ایک جوڑا موجود ہوتا ہے (شکل 5.12 (a, b)۔

کراس A ♀ ♂ — کراس B ♀ ♂

والدین: y w / y w زرد، سفید — y^+ w^+ جنگلی ٹائپ | w m / w m سفید چھوٹے پر — w^+ m^+ جنگلی ٹائپ

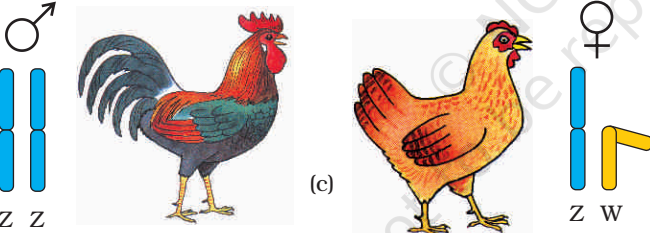
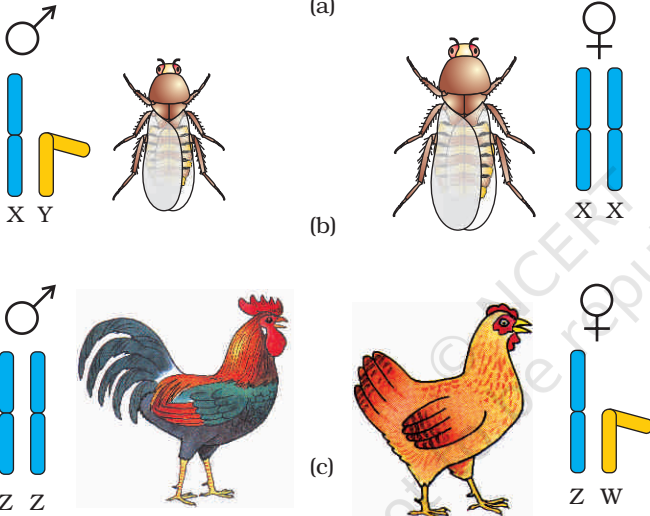
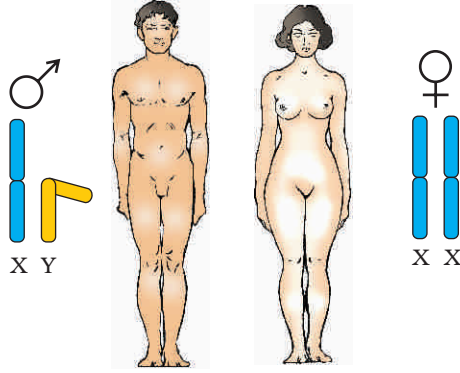
F_1 نسل: y w / y^+ w^+ جنگلی ٹائپ — y w زرد سفید | w m / w^+ m^+ جنگلی ٹائپ — w m سفید چھوٹے

زواجے

والدین کی طرح (98.7%) — ریکمبینینٹ (1.3%) | والدین کی طرح 62.8%) — ریکمبینینٹ (37.2%)

F_2 نسل: y^+ w^+ جنگلی ٹائپ — y^+ w سفید — y w زرد سفید — y w^+ زرد | w^+ m^+ جنگلی ٹائپ — w^+ m چھوٹے — w m سفید چھوٹے — w m^+ سفید

y^+ w^+ / y w جنگلی ٹائپ — y^+ w / y w سفید — y w / y w زرد سفید — y w^+ / y w زرد | w^+ m^+ / w m جنگلی ٹائپ — w^+ m / w m چھوٹے — w m / w m سفید چھوٹے — w m^+ / w m سفید

شکل 5.11: مارگن کے ذریعہ کیے گئے دو ڈائی ہائبرڈ کراس کے نتائج کراس A جین Y اور W کے درمیان اور کراس B جس جین W اور M کے درمیان یہاں حاوی جین + کے نشان سے واضح کیا گیا ہے۔ غور کریں کہ لنکیج کی مضبوطی Y-W جین میں بمقابلہ W-M کے زیادہ ہے۔

مندرجہ بالا بیان میں آپ نے جنس کو متعین کرنے والے میکانزم کے دو ٹائپس کا مطالعہ کیا یعنی XO ٹائپ اور XY ٹائپ۔ لیکن دو قسموں میں نر دو طرح کے زواجے بناتا ہے (a) یا تو X-کروموسوم کے جز کے ساتھ یا بغیر X-کروموسوم کے یا (b) کچھ زواجے X-کروموسوم والے اور کچھ Y-کروموسوم والے۔ اس طرح سے جنسی تعین کے میکانزم نر ہیٹر گیمیٹی کی مثال ہیں۔ کچھ دوسرے عضویوں مثلاً پرندوں میں جنس کے تعین میں مختلف میکانزم مشاہدے میں آتا ہے (شکل 5.12 (c))۔ اس حالت میں مادہ میں کروموسومز کی کل ہیٹروگیمیٹی ہے۔ پہلے بیان کیے گئے جنس کے تعین کے میکانزم میں امتیاز برقرار رکھنے کے لیے مادہ پرندے کے دونوں سیکس کروموسومز کا نام Z اور W رکھا گیا ہے۔ ان عضویوں میں مادہ میں ایک Z اور ایک W کروموسوم ہوتا ہے، جبکہ نر میں آٹوسومز کے علاوہ ایک جوڑا Z کروموسومز کا ہوتا ہے۔

(a)

(b)

(c)

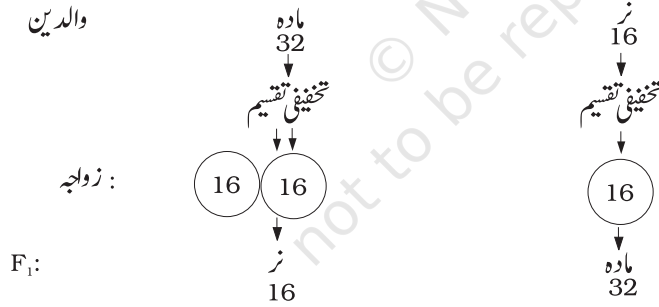
شکل 5.12 کروموسومز میں عدم مشابہت کی وجہ سے جنس کا تعین: (a, b) انسان اور ڈراسوفیلا دونوں میں مادہ میں XX کروموسومز ہیں (ہوموگیمیٹک) اور نر میں XY (ہیٹروگیمیٹک) ترتیب ہوتی ہے؛ (c) کئی پرندوں میں مادہ میں کروموسومز کے غیر مشابہہ جوڑے ZW اور نر میں دو مشابہہ ZZ کروموسومز کی ترتیب ہوتی ہے۔

5.6.1 انسانوں میں جنس کا تعین (Sex Dtermination in Humans)

یہ پہلے ہی بتایا جاچکا ہے کہ انسانوں میں جنس کے تعین کا میکانزم XY ٹائپ کا ہوتا ہے۔ کروموسومز کے 23 جوڑوں میں سے 22 جوڑے نر اور مادہ میں یکساں ہوتے ہیں؛ یہ آٹوسومز کہلاتے ہیں۔ مادہ میں X-کروموسومز کا ایک جوڑا ہوتا ہے، جبکہ ایک X اور Y-کروموسوم کی موجودگی نر کی خصوصیات کا تعین کرتی ہے۔ نر میں سپر میٹوجینیسس کے دوران دو طرح کے زواجے بنتے ہیں۔ بننے والے کل سپرمز کی کل تعداد کے پچاس فیصدی X-کروموسوم کے حامل ہوتے ہیں اور بقیہ پچاس فیصدی میں آٹوسومز کے علاوہ Y-کروموسوم موجود ہوتا ہے۔ مادہ صرف ایک ہی طرح کا بیضہ بناتی ہے جس میں X-کروموسوم ہوتا ہے۔ X یا Y والے اسپرم سے بیضے کے بارآور ہونے کے امکانات برابر ہیں۔ اگر بیضہ اس اسپرم سے بارآور ہوتا ہے جس میں X-کروموسوم ہے تو ٹرائیگوٹ مادہ (XX) اور اگر بیضہ کی بارآوری Y-کروموسوم والے اسپرم سے ہوتی ہے تو بچے نر (XY) ہوں گے۔ لہٰذا یہ بات ظاہر ہوگئی کہ یہ اسپرم کا جینیٹک میک اپ ہی بچے کی جنس کا تعین کرتا ہے۔ مزید یہ بات بھی ثابت ہوگئی کہ ہر حمل میں ہونے والے بچے کا نر یا مادہ ہونے کے چانس ہمیشہ پچاس فیصدی ہوتے ہیں۔ یہ

ہماری بدقسمتی ہے کہ ہمارے سماج میں لڑکی کی پیدائش کی ذمے داری عورتوں سے منسوب کردی جاتی ہے اور اس غلط خیال کی بناء پر عورتوں پر ظلم کیا جاتا ہے۔

شہد کی مکھیوں میں جنس (Sex) کا تعین

شہد کی مکھیوں میں جنس کا تعین ان کروموزومس کے سیٹوں کی تعداد پر مبنی ہوتا ہے جو کسی فرد کو ملتے ہیں۔ ایک نر اسپرم (Sperm) اور ایک بیضے کے اتحاد سے جو اولاد تشکیل پاتی ہے وہ ایک مادہ (ملکہ یا محنت کش) کے روپ میں ارتقا پذیر ہوتی ہے جبکہ غیر بارورشدہ (Parthenogenesis) کے ذریعے ایک نر مکھی میں ارتقا پذیر ہوتا ہے۔ اس کا مطلب یہ ہے کہ نروں میں کروموزوموں کی تعداد مادہ کے کروموزوموں کی تعداد سے آدھی ہوتی ہے۔ مادائیں (Females) دوگونی (Diploid) ہوتی ہیں جن کے کروموزوم 32 ہوتے ہیں جبکہ نر یک گونہ (Haploid) ہوتے ہیں یعنی ان کے کروموزوم 16 ہوتے ہیں۔ اس کو جنس کے تعین کا Haplodiploid نظام کہا جاتا ہے۔ اس نظام کی کچھ خاص خصوصیات ہیں مثلاً یہ کہ نر ایک خیطی تقسیم (مائی ٹوسس) کے ذریعے اسپرم کی تولید کرتا ہے (شکل 5.13)۔ ان کے باپ نہیں ہوتے اور اسی لیے ان کے بیٹے بھی نہیں ہوسکتے۔ البتہ ان کا ایک دادا ہوتا ہے اور اسی لیے پوتے ہو سکتے ہیں۔

شکل 5.13 شہد کی مکھیوں میں جنس کا تعین

پرندوں میں جنس کے تعین کا میکانزم کس طرح مختلف ہے؟ چوزے کی جنس کے تعین کی ذمے داری اسپرم کی ہے یا بیضے کی؟

پلے یوٹروپی (Pleiotropy)

اب تک ہم نے کسی واحد فینوٹائپ یا وصف کے اوپر کسی جین کے اثر کا مطالعہ کیا۔ بہرحال ایسی بھی مثالیں موجود ہیں جہاں ایک واحد جین متعدد فینوٹائپ اظہار (Multiple phenotypic expression) کی نمائندگی کرتا ہے۔ ایسا جین Pleiotropic gene کہلاتا ہے۔ Pleiotropy کا میکانزم اکثر میٹابولک راستوں پر کسی ایسے جین کا ہی اثر ہوتا ہے جو مختلف فینوٹائپس کا معاون ہو۔ فینائل کیٹونوریا (Phenylketonuria) کی بیماری اسی کی ایک مثال ہے۔ یہ بیماری انسانوں میں ہوتی ہے۔ یہ بیماری اس جین میں تبدل (Mutation) کی وجہ سے ہوتی ہے جو اینزائم فینائل الانن ہائڈروکسی لیز (Phenyl alanine hydroxylase) کا کوڈ ہے۔ یہ خود کو فینوٹائپک اظہار کے ذریعے جلوہ گر کرتا ہے اور ذہنی معذوری (Mental Distardedness) بالوں اور جلد کے پگمینٹیشن میں تخفیف اس کی خصوصیت ہے۔

5.7 میوٹیشن (Mutation)

میوٹیشن وہ عمل ہے جس کی وجہ سے ڈی این اے کی ساختی ترتیب تبدیل ہو جاتے ہیں اور نتیجتاً اس عضویے کے جینوٹائپ اور فینوٹائپ میں تبدیلیاں نمایاں ہو جاتی ہیں۔ریکامبینیشن کے علاوہ میوٹیشن دوسرا طریقہ ہے جس کی وجہ سے ڈی این اے میں مغائرت پیدا ہوتا ہے۔

جیسا کہ آپ باب چھ میں سیکھیں گے، کروموزوم بہت سُپر کوائلڈ شکل میں ایک ڈی این اے ہیلکس، کرومیٹڈ کے ایک سرے سے دوسرے سرے تک رہتا ہے۔ لہٰذا ڈی این اے کے کسی حصے کا نقصان یا حذف (ڈیلیشن) یا کروموزوم کے باہر کی درآمد (gain) (انسرشن/ ڈوپلیکیشن) کی وجہ سے کروموسوم میں تبدیلیاں آجاتی ہیں۔ چونکہ جین کروموسومز پر واقع ہوتے ہیں، کروموسومز میں تبدیلیوں کی وجہ سے لغزش یا غلطیاں ہو جاتی ہیں۔ کروموسول ابریشنز اکثر کینسر خلیوں میں دیکھے گئے ہیں۔

مندرجہ بالا کے علاوہ، ڈی این اے میں ایک بیس جوڑے کی تبدیلی سے بھی میوٹیشن ہو سکتے ہیں، ان کو پوائنٹ میوٹیشن کہتے ہیں۔ سِکل سیل انیمیا اس طرح کے میوٹیشن کی ایک عمدہ مثال ہے۔ بیس پیئر کے ڈیلیشن اور انسرشن کی وجہ سے فریم شفٹ میوٹیشن ہوتے ہیں (دیکھیے باب 6)۔

میوٹیشن کا میکانزم، ہمارے موضوع بحث سے خارج ہے۔ تاہم بہت سے کیمیائی اور طبعی فیکٹرز میوٹیشن کو بڑھاوا دیتے ہیں۔ ان کو میوٹا جنز کہتے ہیں۔ UV ریڈیشنز عضویے میں میوٹیشن کر سکتی ہیں لہٰذا UV ایک میوٹا جن ہے۔

5.8 جینٹک امراض (Genetic Disorders)

5.6.1 شجرۂ نسب کا تجزیہ

انسانی سماج میں یہ خیال کہ امراض وراثت میں ملتے ہیں، ایک زمانے سے چلا آ رہا ہے۔ اس کی بنیاد خاندان میں کچھ مخصوص صفات کی نسل درنسل توریث ہے۔ مینڈل کے نتائج کے انکشافِ نو کے بعد ہی انسانوں میں صفات کے توریثی نظام کا تجزیہ شروع ہوا۔ چونکہ یہ بات واضح ہے کہ مٹر کے پودے اور دوسرے عضویوں میں جس طرح کنٹرول کراسز ممکن ہیں وہ انسانوں میں ممکن نہیں۔ اس کا نعم البدل یہ ہے کہ کسی مخصوص صفت کی توریث کے مطالعہ کے لیے انسان کی فیملی ہسٹری کا مطالعہ کیا جائے۔ کسی خاندان کی کئی نسلوں میں ایک خاص صفت کی توریث کے اس تجزیے کو پیڈیگری تجزیہ کہا جاتا ہے۔ پیڈیگری تجزیے میں مخصوص صفت کی توریث کو خاندان کے شجرۂ نسب سے ظاہر کرتے ہیں۔ ہومن جینیٹکس میں مخصوص صفت، خرابی یا بیماری کی توریث کا سراغ لگانے کے لیے پیڈیگری کا مطالعہ، ایک بہت مؤثر ذریعہ ہے۔ پیڈیگری تجزیے میں استعمال ہونے والے کچھ نشانِ امتیاز شکل 5.13 میں دیے گئے ہیں۔

جیسا کہ آپ اس باب میں پڑھ چکے ہیں کہ کسی عضویے میں اس کی ہر ایک صفت کو ایک یا ایک سے زیادہ جین کنٹرول کرتے ہیں، یہ جین ڈی این اے کے مخصوص ٹکڑے ہیں اور ڈی این اے کروموسومز میں موجود ہوتے ہیں۔ تمام جینٹک معلومات ڈی این اے میں موجود ہوتی ہے۔ یہ معلومات بغیر کسی تبدیلی ایک نسل سے دوسری میں منتقل ہوتی رہتی ہے۔ پھر بھی اس معلومات میں کبھی کبھار تبدیلی عمل میں آجاتی ہے۔ اس طرح کی تبدیلی کو میوٹیشن کہتے ہیں۔ انسانوں میں کئی ایسی بیماریاں یا خرابیاں پائی جاتی ہیں جو تبدیل شدہ جین یا کروموسومز کی توریث سے وابستہ ہیں۔

5.8.2 مینڈیلین بیماریاں (Mendelian Disorders)

موٹے طور پر جینٹک بیماریوں کو دو زمروں میں بانٹا جاسکتا ہے۔ مینڈیلین بیماریاں اور کروموسومل ڈس آرڈرز، مینڈیلین بیماریوں کا تعین ایک جین میں تبدیلی یا میوٹیشن سے ہوتا ہے۔ ان عوارض کی بچوں میں توریث کا طریقہ کار وہی ہے جو ہم قانونِ توریث میں پڑھ چکے ہیں۔ کسی خاندان میں اس طرح کے مینڈیلیں ڈس آرڈرز کی توریث کا سراغ پیڈیگری تجزیے سے لگا سکتے ہیں۔ ہیموفیلیا، سسٹک فائبروسس، سِکل سیل انیمیا، کلر بلائنڈنس، فینائل کیٹون یوریا، تھیلسیمیا وغیرہ سب سے عام مینڈیلین عوارض (Disorders) ہیں۔ یہاں پر یہ بات بتانا بہت اہم ہے کہ یہ مینڈیلین ڈس آرڈرز ڈامننیٹ یا ریسیسو ہو سکتے ہیں۔ پیڈیگری تجزیے کے ذریعے یہ بات آسانی سے سمجھ میں آسکتی ہے کہ زیر مطالعہ صفت ڈامننیٹ ہے یا ریسیسو۔ اسی طرح صفت سیکس کروموسوم سے بھی جڑی ہو سکتی ہے مثلاً ہیموفیلیا۔ یہ واضح ہے کہ یہ X-لنکڈ ریسیسو صفت بارگیر (Carrier) مادہ سے نر میں منتقل ہوتی ہے۔ نمونے کے طور پر شکل 5.14 میں ڈامننیٹ اور ریسیسو صفات کے لیے ایک پیڈیگری دکھائی گئی ہے، اپنے استاد سے تبادلۂ خیال کیجیے اور ان صفات کے لیے جو آٹوسومز اور سیکس کروموسومز دونوں سے ملحق ہوں، پیڈیگریز ڈیزائن کیجیے۔

یہ آٹوسوم سے متعلق ایک مغلوب بیماری (Recessive Disorder) ہے جس کی وجہ آنکھ کے لال یا ہرے مخروط میں خرابی ہوتی ہے۔ اس بیماری کا شکار لال اور ہرے رنگ میں امتیاز یا تفریق نہیں کر پاتا۔ یہ بیماری کروموزوم X میں موجود کچھ جینوں کے اندر تبدل (Mutation) کی وجہ سے ہوتی ہے۔

یہ بیماری مردوں میں تقریباً 8 فی صد اور عورتوں میں صرف 0.4 فی صد ہوتی ہے۔ ایسا اس لیے ہوتا ہے کہ جن جینوں کی وجہ سے لال-ہرے رنگ کے تین ناشناس پیدا ہوتی ہے وہ X کروموزوم پر ہوتے ہیں۔ مردوں میں صرف ایک X کروموزوم ہوتا ہے اور عورتوں میں دو۔ اس عورت کے بیٹے میں اس بیماری کے پچاس فی صد امکان ہوتا ہے جو عورت اس جین کی حامل ہوتی ہے۔ خود ماں کو رنگ ناشناسی کی بیماری نہیں ہوگی کیونکہ وہاں جین مغلوب ہوتا ہے۔ بیٹی میں یہ بیماری نہیں ہوگی البتہ اس کا امکان اس صورت میں ہوگا جب ماں اس جین کا حامل ہو اور باپ کو یہ بیماری لاحق ہو۔

رنگ ناشناسی (Colour Blindness)

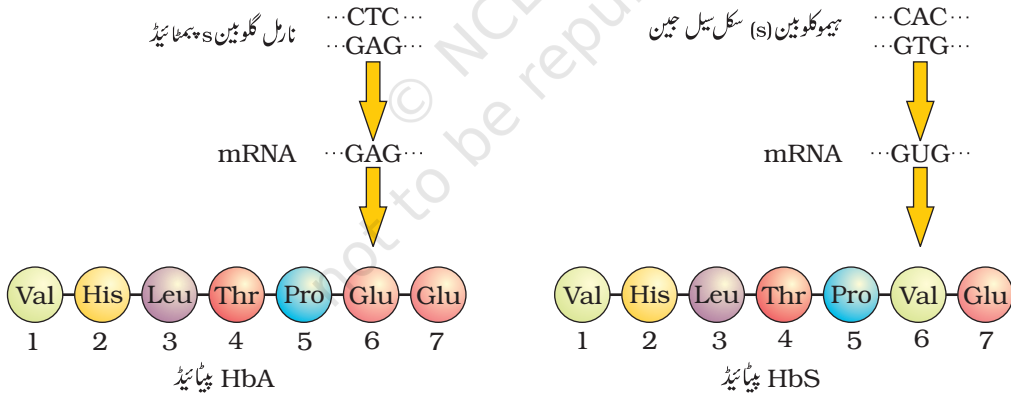
شکل 5.13 ہومن پیڈیگری تجزیے میں استعمال ہونے والے نشانات

یہ آٹوسوم سے متعلق ایک مغلوب بیماری (Recessive Disorder) ہے جس کی وجہ آنکھ کے لال یا ہرے مخروط میں خرابی ہوتی ہے۔اس بیماری کا شکار لال اور ہرے رنگ میں امتیاز یا تفریق نہیں کر پاتا۔ یہ بیماری کروموزوم X میں موجود کچھ جینوں کے اندر تبدل (Mutation) کی وجہ سے ہوتی ہے۔

یہ بیماری مردوں میں تقریباً 8 فی صد اور عورتوں میں صرف 0.4 فی صد ہوتی ہے۔ ایسا اس لیے ہوتا ہے کہ جن جینوں کی وجہ سے لال-ہرے رنگ کے تین ناشناس پیدا ہوتی ہے وہ X کروموزوم پر ہوتے ہیں۔ مردوں میں صرف ایک X کروموزوم ہوتا ہے اور عورتوں میں دو۔ اس عورت کے بیٹے میں اس بیماری کے پچاس فی صد امکان ہوتا ہے جو عورت اس جین کی حامل ہوتی ہے۔خود ماں کو رنگ ناشناسی کی بیماری نہیں ہوگی کیونکہ وہاں جین مغلوب ہوتا ہے۔ بیٹی میں یہ بیماری نہیں ہوگی البتہ اس کا امکان اس صورت میں ہوگا جب ماں اس جین کا حامل ہو اور باپ کو یہ بیماری لاحق ہو۔

ہیموفیلیا: اس سیکس لنکڈ ریسیو بیماری، جو غیر متاثر بارگیر مادہ سے کچھ نر بچوں میں پہنچتی ہے، پر بہت وسیع پیمانے پر تحقیق ہوئی ہے۔ اس بیماری میں خون کو جمانے والے کئی پروٹینز میں سے ایک پروٹین متاثر ہوتا ہے۔ اس کی وجہ سے ایک متاثر فرد میں زخم ہو جانے پر خون بہتا رہتا ہے جمتا نہیں ہے۔ ہیموفیلیا کے لیے ایک ہیٹروزائیگس مادہ (بارگیر) یہ بیماری اپنے لڑکوں میں منتقل کر سکتی ہے۔ مادہ کی ہیموفیلیا بیماری میں مبتلا ہونے کے امکانات بہت کم ہوتے ہیں کیونکہ ایسی مادہ کی ماں کو کم سے کم بارگیر ہونا ضروری ہے اور باپ کو ہیموفیلیا ہونا ضروری ہے (جس کے امکانات بہت کم ہوتے ہیں کیونکہ ایسے لڑکے بہت زیادہ عمر تک زندہ نہیں رہتے)۔ ملکہ وکٹوریا کے شجرۂ نسب میں بہت سارے بچے ہیموفیلیا میں مبتلا تھے کیونکہ ملکہ خود اس بیماری کی بارگیر تھیں۔

شکل 5.14 (a) آٹوسومل ڈامیننٹ صفت (مثلاً مائیوٹانک ڈسٹروفی) (b) آٹوسومل ریسیو صفت (مثلاً سِکل سیل انیمیا) کی پیڈیگری تجزیے کا نمونہ۔

سِکل سیل انیمیا: یہ ایک آٹو سوم لِنکڈ ریسیوصفت ہے جو والدین سے اولاد تک اسی وقت منتقل ہوسکتی ہے جبکہ ماں باپ دونوں اس جین (ہیٹروزائیگس) کے بار گیر ہوں)۔ یہ بیماری ایک جین کے دوالیلز، Hb^A اور Hb^S کے ذریعے کنٹرول ہوتی ہے۔ تین ممکنہ جینوٹائپس میں سے Hb^S کے لیے ہوموزائیگس (Hb^S Hb^S)افراد ہی بیماری والا فینوٹائپ ظاہر کر سکتے ہیں۔ ہیٹروزائیگس (Hb^A Hb^S) افراد بظاہر غیر متاثر ہوتے ہیں لیکن وہ بیماری کے لیے بار گیر ہوتے ہیں چونکہ بچے تک اس تبدیل شدہ جین کے منتقل ہونے کے پچاس فی صد امکانات ہوتے ہیں لہٰذا وہ سکل سیل صفت کا اظہار کرتے ہیں (شکل 5.15)۔ ہیموگلابن سالمے کے بیٹا گلوبن زنجیر کی چھٹی پوزیشن پر گلوٹا مک ایسڈ

شکل 5.15 آر بی سی کا مائیکروگراف اور ہیموگلاس کے b زنجیر کا متعلقہ حصہ: (a) نارمل انسان سے (b) سکل سیل انیمیا میں مبتلا انسان سے۔

(glu) کی جگہ ویلین (Val) کے آجانے سے یہ عیب ظاہر ہوتا ہے۔ گلوبن پروٹین میں اس امینو ترشے کی تبدیلی کی وجہ بیٹا گلوبن کے جین میں چھٹے کوڈان میں ایک بیس کی ردّوبدل GAG سے GUG ہوتی ہے۔ آکسیجن کے دباؤ میں کمی کی وجہ سے یہ تبدیل شدہ ہیموگلوبن سالمہ پالی مرائز ہوکر آر بی سی کی شکل بائی کانکیو (حدبی) سے سِکل (ہنسوا) جیسی ہوکر دیتا ہے (شکل 5.15)۔

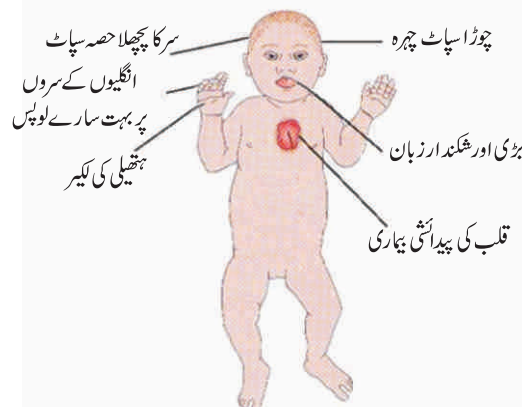
فینائیل کیٹونیوریا: تحول (Metabolism) کا یہ پیدائشی عیب بھی آٹو سول ریسیوصفت کی وجہ سے موروثی ہوتا ہے۔ متاثر فرد میں فینائیل الانین امینو ایسڈ کو ٹائروسین امینو ایسڈ میں بدلنے والا خامرہ نہیں ہوتا۔ لہٰذا فینائیل الانین جمع ہوتی رہتی ہے اور بعد میں یہ فینائیل پائیروِک ایسڈ اور دوسرے مرکبات میں تبدیل ہو جاتی ہے۔ دماغ میں اس کے جمع ہو جانے سے ذہنی کمزوری واقع ہو جاتی ہے۔ گردے بھی اس کو پوری طرح سے جذب نہیں کر پاتے لہٰذا یہ پیشاب کے ذریعے خارج ہو جاتی ہے۔

تھیلیسیمیا (Thalassemia)

یہ بھی آٹوسوم (Autosome) سے وابستہ خون کی مغلوب بیماری ہے جو والدین سے اولاد میں منتقل ہوتی ہے جبکہ دونوں والدین جین (یا ہیٹروزائی گورس) کے لیے غیر متاثر حامل ہوں۔ یہ بیماری یا تو تبدل کی وجہ سے ہوتی ہے یا اخراج (Deletion) کی وجہ سے جس کا نتیجہ ان گلوبین زنجیروں (á and â chains) کی سینتھیسس (Synthesis) کی تخفیف شدہ شرح میں نکلتا ہے جو ہیموگلوبین بناتی ہیں۔ اس سے ہیموگلوبین کے باقاعدہ سالموں کی تشکیل ہوتی ہے جس کا نتیجہ قلت دم یا خون کی کمی کی شکل میں نکلتا ہے۔ اس بیماری کی خصوصیت قلت دم (Anaemia) ہی ہے۔ تھیلیسیمیا کی زمرہ بندی کی جاسکتی ہے جس کے مطابق ہیموگلوبین سالمے کی زنجیر متاثر ہوتی ہے۔ á Thalassemia میں á globin زنجیر کی پیداوار متاثر ہوتی ہے جبکہ â Thalassemia دو قریبی طور سے مربوط جینوں HBA1 اور HBA2 کے ذریعے کنٹرول ہوتا ہے جو ہر والدین کے کروموزوم 16 پر ہوتے ہیں اور اس کا چار جینوں میں سے کسی ایک یا زیادہ جینوں کے تبدیل یا اخراج کی وجہ سے مشاہدہ کیا جاسکتا ہے جتنے زیادہ جین متاثر ہوتے ہیں اتنی ہی ان کا گلوبین سالموں کی کم پیداوار ہوتی ہے۔ â Thalassemia ہر پیرنٹ کے کروموزوم 11 پر واحد جین HBB کے ذریعے کنٹرول ہوتا ہے اور ایسا کسی ایک یا دونوں جینوں کے تبدل کی وجہ سے واقع ہوتا ہے۔ تھیلیسیمیا (Sickle-cell) انیمیا سے مختلف ہوتی ہے کیونکہ تھیلیسیمیا بہت کم گلوبین سالموں کی سینتھیسس (Synthesis) کا ایک مقداری مسئلہ ہے جبکہ سِکل سیل ایک غلط طور پر کام کر رہے گلوبین کی سینتھیسس کا ایک کیفی (Qualitative) مسئلہ ہے۔

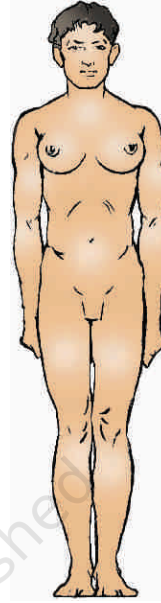
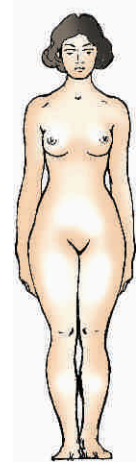
5.8.3 کروموسومل بیماریاں (Chromosomal Disorders)

کروموسول ڈس آرڈرز کی وجہ کسی کروموسومز کا غائب ہونا یا اس کی زیادتی ہونا (ایک یا ایک سے زیادہ) یا اس کا بے قاعدہ ہونا ہے۔

خلوی تقسیم کے کے دوران کرومیٹڈز (Chromatids) کا علاحدہ نہ ہونا ایک یا ایک سے زیادہ کروموسومز کی کمی یا زیادتی پیدا کر دیتا ہے اس کو اینیو پلا ئیڈی کہتے ہیں۔ مثال کے طور پر ڈاؤنز سِنڈروم میں انسانی مادہ میں 21 ویں کروموسوم کی ایک کاپی زائد ہوتی ہے۔ خلوی تقسیم کے دوران ٹیلوفیز میں سائیٹو کائنیسس کے نہ ہونے سے کسی

شکل 5.16 ڈاونز سینڈروم میں مبتلا فرد کی نمائندگی کرتی ہوئی تصویر اور اس سے متعلق کروموسومز کا کیرینوٹائپ

عضویے میں کروموسوم کا ایک پورا سٹ بڑھ جاتا ہے اور اس عمل کو پالی پلائیڈی کہتے ہیں۔ یہ حالت اکثر پودوں میں پائی جاتی ہے۔

ایک نارمل انسان میں کروموسومز کی کل تعداد 46 (23 جوڑے) ہوتی ہے۔ اس میں سے 22 جوڑے آٹوسومز ہوتے ہیں اور ایک جوڑا سیکس کروموسوم کا ہوتا ہے۔ شاذ و نادر ایسا ہوتا ہے کہ کروموسوم کی ایک زائد کاپی فرد کے خلیوں میں موجود ہوتی ہے یا کروموسومز کے کسی جوڑے کا ایک کروموسوم فرد میں موجود نہیں ہوتا۔ یہ کیفیت بالترتیب کروموسومز کی ٹرائی سومی یا مونوسومی کہلاتی ہیں۔ انسان میں ایسی کیفیت کے بڑے خطرناک نتائج برآمد ہوتے ہیں۔ کروموسول ڈس آرڈرز کی عام مثالیں ڈاؤنز سینڈروم ٹرنر سینڈروم، کلائین فیلٹر سینڈروم ہیں۔

ڈاونز سینڈروم: خلیے میں 21 ویں کروموسوم کی کاپی کا اضافہ (21 کی ٹرائی سومی) اس جینیٹک بیماری کی وجہ ہے۔ اس بیماری کو سب سے پہلے لینگڈن ڈاؤن (1866) نے بیان کیا تھا۔ متاثر انسان چھوٹے قد اور گول سر کا ہوتا ہے، شکن دار زبان اور منہ تھوڑا سا گولائی میں کھلا ہوا ہوتا ہے (شکل 5.16)۔ ہتھیلی چوڑی اور اس پر خاص انداز کی لکیریں ہوتی ہیں۔ جسمانی، سائیکوموٹر اور دماغی نمو کم ہوتا ہے۔

کلائین فیلٹر سینڈروم: یہ ڈس آرڈر بھی ایک اضافی X-کروموسوم کی موجودگی کی وجہ سے ہوتا ہے اور اس کا کیریئوٹائپ 47(XXY) ہوتا ہے۔ ایسے فرد کا نمو مجموعی طور پر مردانہ ہوتا ہے لیکن زنانہ خصوصیات (پستان کا نمو یعنی گائینیکو ماسٹیا) کا اظہار بھی ہوتا ہے (شکل (a) 5.17)۔ ایسے افراد بارآور نہیں ہوتے ہیں۔

(a)

زنانی خصوصیات کے ساتھ لمبی قد کاٹھی

(b)

چھوٹا قد اور غیر نمو یافتہ زنانہ خصوصیات

شکل 5.17 انسانوں میں سیکس کروموسومز کی ترتیب کی وجہ سے پیدا ہوئے جینٹک ڈس آرڈرز کا نمائندہ خاکہ

ٹرنر سینڈروم: یہ ڈس آرڈر جوڑے میں سے ایک X-کروموسوم کے نہ ہونے سے ظاہر ہوتا ہے اس کا کیریئوٹائپ XO کے ساتھ 45 ہوتا ہے۔ چونکہ بیضہ دان کا نمو ابتداء میں ہی ختم ہو جاتا ہے لہٰذا لوگ خواتین نما بانجھ ہوتے ہیں۔ اس کے علاوہ ان میں ثانوی جنسی خصوصیات بھی نہیں پائی جاتی ہیں (شکل (b) 5.17)۔

خلاصہ

جنٹکس (geneties) حیاتیات کی وہ شاخ ہے جو قانونِ توریث اور اس کے قواعد کے بارے میں بحث کرتی ہے۔ والدین اور بچوں میں ظاہری اور جسمانی مشابہتوں مشابہت نے ماہرِ حیاتیات کو اپنی طرف متوجہ کیا۔ مینڈل پہلا شخص تھا جس نے ان مظاہر کا باقاعدہ مطالعہ کیا۔ مٹر کے پودے میں مخالف صفات کی توریث کا مطالعہ کرنے کے بعد مینڈل نے اصولِ توریث پیش کیے جن کو ہم آج مینڈل کے قوانینِ توریث کہتے ہیں۔ انھوں نے کہا کہ صفات کو کنٹرول کرنے والے فیکٹرز (بعد میں ان کا نام جین پڑا) ہمیشہ جوڑوں (Pairs) میں ہوتے ہیں اور ان کو ایلیلز کہتے ہیں۔ ان کے مطابق خلف میں صفات کا اظہار مختلف نسلوں F1 نسل، F2 نسل ...... میں ایک خاص نظم و ضبط کے مطابق ہوتا ہے۔ کچھ صفات دوسری صفات پر حاوی ہوتی ہیں۔ ڈامیننٹ صفات کا اظہار ہیٹروزائیگس حالات (لا آف ڈامیننس) میں ہوتا ہے۔ ریسسو صفات صرف ہوموزائیگس حالات میں اپنے کو ظاہر

کرتی ہیں۔ ہیٹروزائیگس کنڈیشن میں صفات کی آمیزش کبھی نہیں ہوتی۔ ریسیوصفات جو ہیٹروزائیگس حالات میں ظاہر نہیں ہو پاتیں ہوموزائیگس حالات میں دوبارہ ظاہر ہو جاتی ہیں۔ لہٰذا زواجہ بنتے وقت صفات علاحدہ ہو جاتی ہیں (لا آف سیگریگیشن)۔

ساری صفات حقیقی ڈامیننس نہیں دکھاتیں۔ کچھ صفات نامکمل اور کچھ مساوی ڈامیننس دکھاتی ہیں۔ جب مینڈل نے دو صفات کا ایک ساتھ مطالعہ کیا تو معلوم ہوا کہ فیکٹرز جدا گانہ طور پر علاحدہ ہوتے ہیں ہر طرح کے کامبنیشن میں ساتھ آتے ہیں (لاء آف انڈ پینڈنٹ اسارٹمنٹ)۔ زواجوں کے مختلف کامبینیشنز کو اسکوائر جدول کی شکل میں لکھا اور دکھایا جاتا ہے جس کو پینٹ اسکوائر کہتے ہیں۔ کروموسومز پر فیکٹرز (اب جین کہا جاتا ہے) واقع ہوتے ہیں جو صفات کا اظہار کرتے ہیں اس کو جینوٹائپ اور اس کے طبعی اظہار کو فینوٹائپ کہا جاتا ہے۔

یہ معلوم ہونے کے بعد کہ جین کروموسومز پر واقع ہوتے ہیں، مینڈل کے قوانین: (تخفیفی تقسیم کے بعد کروموسومز کا سیگریگیشن اور اسارٹمنٹ) کے درمیان اچھا باہمی تعلق پیدا کیا گیا۔ وراثت کی کروموسومل تھیوری کی شکل میں مینڈل کے قوانین کو بڑھایا گیا۔ بعد میں یہ معلوم ہوا کہ جینیں اگر اسی کروموسوم پر واقع ہوتو ان پر مینڈل کا لا آف انڈ پینڈنٹ اسارٹمنٹ پورا نہیں اترتا۔ ایسی جین کو ملحق یا لنکڈ جین کہا جاتا ہے۔ قریب قریب والے جین ایک ساتھ الگ ہوتے ہیں، اور دور والے جینز، ریکامنیشن کی وجہ سے آزادانہ لگ ہوتے ہیں۔ لنیج میپ، کسی کروموسومز پر جین کی ترتیب کی نشاندہی کرتا ہے۔

کئی جین جنسی کروموزوم سے بھی ملحق ہوتے ہیں، اور انھیں سیکس لنکڈ جین کہا جاتا ہے۔ دو مختلف جنس (نر اور مادہ) میں کروموسومز کا ایک ایک سیٹ یکساں ہوتا ہے اور دوسرا سیٹ مختلف ہوتا ہے۔ وہ کروموسومز جو مختلف ہوتے ہیں ان کو سیکس کروموزوم کہتے ہیں۔ انسانوں میں نارمل مادہ میں 22 جوڑے آٹو سومز کے اور ایک جوڑا سیکس کروموسومز (XX) کا ہوتا ہے۔ نر میں 22 جوڑے آٹوسومز اور ایک جوڑا سیکس کروموسومز (XY) کا ہوتا ہے۔ مرغیوں کے نر میں ZZ سیکس کروموسومز، اور مادہ میں ZW سیکس کروموسومز ہوتے ہیں۔

جینٹک مادے میں اچانک تبدیلی کو میوٹیشن کہتے ہیں۔ ڈی این اے کے ایک بیس پیئر میں تبدیلی کو پوائنٹ میوٹیشن کہتے ہیں۔ ہیموگلوبن کی b- زنجیر کو کوڈ کرنے والے جین میں ایک اساس کی تبدیلی کی وجہ سے سکل سیل انیمیا ہوتا ہے۔ موروثی میوٹیشن کا مطالعہ خاندان کا شجرۂ نسب بنا کر کیا جاتا ہے۔ کچھ میوٹیشن میں کروموسومز کے پورے سیٹ میں تبدیلی آتی ہے (پالی پلائیڈی) یا کروموسومز کی تعداد میں تبدیلی آجاتی ہے (انیو پلائیڈی) اس وجہ سے یہ سمجھنا کافی آسان ہو گیا کہ جینٹک ڈس آرڈرز کی بنیاد میوٹیشن ہے، 21 ویں کروموسوم کی ٹرائی سومی کی وجہ سے ڈاؤن سینڈروم ہوتا ہے، جس میں 21 ویں کروموسوم کی ایک کاپی زائد ہوتی ہے اور نتیجتاً کروموسومز کی کل تعداد 47 ہو جاتی ہے۔ ٹرنرز سینڈروم میں سیکس کروموسومز XO ہیں مطلب یہ سیکس کروموزوم جوڑے کا ایک ہی X- کروموسوم رہتا ہے، اور کلائین فیلٹرز سینڈروم میں یہ XXY ہو جاتا ہے۔ کیریوٹائپ تجزیے کے ذریعے ان کا مطالعہ کرنا بہت آسان ہے۔

مشق

1۔ مینڈل کے ذریعے مٹر کے پودے کے انتخاب کی افادیت بیان کیجیے۔

2۔ مندرجہ ذیل میں تفریق کیجیے:

(i) ڈامینینس اور ریسیو

(ii) ہوموزائیگس اور ہیٹرزائیگس

(iii) مونوہائیبرڈ اور ڈائی ہائیبرڈ

3۔ ایک ڈپلائیڈ عضویہ 4 لوسائی کے لیے ہیٹروزائیگس ہے، کتنی طرح کے زواجے بنیں گے؟

4۔ موناہائیبرڈ کو استعمال کر کے لا آف ڈامنینس کو سمجھایئے۔

5۔ ٹسٹ کراس کی تعریف لکھیے اور ڈیزائین کیجیے۔

6۔ ایک لوکس کے لیے ہوموزائیگس مادہ اور ہیٹروزائیگس نر کے درمیان کراس کے بعد F1 نسل میں فینوٹپک صفات کی تقسیم کو پنیٹ اسکوائر استعمال کر کے نکالئے۔

7۔ جب ایک کراس طویل قامت پودے، زرد بیج (Tt Yy) اور طویل پودے، سبز بیج (Ttyy) کے درمیان کیا جاتا ہے تو بچوں میں فینوٹائپ کا کیا تناسب ہوگا:

(i) طویل اور سبز

(ii) چھوٹا اور سبز

8۔ دو ہیٹروزائیگس والدین کو کراس کیا جاتا ہے۔ اگر دو لوسائی لنکڈ ہیں تو ڈائی ہائیبرڈ کراس کی F_1 نسل میں فینوٹپک صفات کی کیا تقسیم ہوگی؟

9۔ جنٹکس میں ٹی - ایچ مارگن کی خدمات کو مختصراً بیان کیجیے۔

10۔ پیڈیگری تجزیہ کیا ہے؟ بتایئے کہ یہ تجزیہ کس طرح سے مفید ہے؟

11۔ انسان میں جنس کا تعین کیسے ہوتا ہے؟

12۔ ایک بچے کا بلڈ گروپ O ہے۔ اگر باپ کا بلڈ گروپ A اور ماں کا بلڈ گروپ B ہے تو والدین کے جینوٹائپس بتایئے اور دوسرے بچوں کے ممکنہ جینوٹائپس بتایئے۔

13۔ مندرجہ ذیل اصطلاحات کو مثال دے کر سمجھایئے:

(i) مساوی - ڈامنینس

(ii) نامکمل ڈامنینس

14۔ پوائینٹ میوٹیشن کیا ہے؟ مثال دیجیے۔

15۔ توریث کی کروموسول تھیوری کس نے پیش کی؟

16۔ کوئی دو آٹوسول جینیٹک ڈس آرڈرز بتایئے اور ان کی علامات بیان کیجیے۔